



2015, 21(1), 43-55

EVALUACIÓN DEL ESTRÉS EN PADRES DE UNA NIÑA CON ENFERMEDAD RARA EN TRATAMIENTO EN ATENCIÓN INFANTIL TEMPRANA

M^a Auxiliadora Robles Bello¹, David Sánchez-Teruel²
y Ana Belén Romero-Prado²

¹Coordinadora del Centro de Atención Infantil Temprana Down Jaén (España)

²Departamento de Psicología, Universidad de Jaén (España)

Resumen: El estrés en padres de niños con discapacidad ha sido un hándicap continuo según demuestra la literatura científica, y más aún cuando se trata de una enfermedad rara o poco frecuente. La trisomía 22 en nacidos vivos se clasifica dentro de las denominadas enfermedades raras o poco frecuentes. Se evalúa el nivel de estrés y las relaciones de pareja en las madres de dos niñas (trisomía 22 y trisomía 21), así como su perfil evolutivo, antes y después de la aplicación de un tratamiento de atención temprana. Se obtiene un perfil específico de la niña con trisomía 22, caracterizado por un desarrollo evolutivo atípico en diferentes áreas. Además, existen diferencias en el nivel de estrés y las relaciones de pareja en las madres de las niñas evaluadas. Se discute la importancia de disminuir el nivel de estrés en los padres de niños con discapacidad y se plantea la necesidad de aplicar intervenciones tempranas diferenciadas y específicas en niños con trisomía 22 en mosaico y en otras enfermedades raras o poco frecuentes.

Palabras clave: Trisomía 22 en mosaico, trisomía 21, estudio de caso, atención temprana, relaciones de pareja, estrés.

Abstract: Stress experienced by parents of children with disabilities represents an ongoing obstacle according to scientific literature, and more so when dealing with a rare condition. Trisomy 22 live births fall into the category of rare diseases. Stress levels and the dynamics of couple relationships in mothers with two daughters (trisomy 22 and trisomy 21), as well as the child's developmental profile, were assessed, before and after administering early intervention treatment. A specific profile of the child with trisomy 22 was obtained, characterized by a typical evolutionary development in different areas. Furthermore, differences in stress levels and in couple relationship dynamics among mothers of the assessed children were found. The importance of reducing stress in parents of children with disabilities is discussed, and the need to implement differentiated and specific early intervention programs for children with mosaic trisomy 22 and other rare disorders is considered.

Key words: Mosaic trisomy 22, trisomy 21, case study, early intervention, couple relationships, stress.

Title: *Evaluation of stress in parents of a girl with rare disease in early care treatment*

La atención infantil temprana se contempla en la actualidad como una atención global, prestada al niño o la niña y a su familia en los primeros meses o años de su vida, como consecuencia de alteraciones en su desarrollo, o bien por una situación de alto riesgo (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana-FEAPAT, 2008). Esta atención con-

siste en un tratamiento psicoeducativo especializado, además de una intervención social y sanitaria a través de los servicios comunitarios y de salud, para influir directa e indirectamente en el funcionamiento de los padres, de la familia y del propio niño (Pérez-López et al., 2011). En España, al igual que en otros países, los niños que nacen con una trisomía 22 suelen ser derivados a un centro de atención infantil temprana (Guralnick, 2001; Robles-Bello & Sánchez-Teruel, 2013a).

*Dirigir la correspondencia a:

M.^a Auxiliadora Robles Bello, Avenida de la Universidad n^o 2 bajo, 23009 Jaén
marobles@ujaen.es

© Copyright 2015: de los Editores de *Ansiedad y Estrés*

La trisomía 22 fue descrita por primera vez en 1976 por Zellweger, Ionasescu, Simpson y Burmeister (1976), que publicaron la primera revisión de casos de trisomía 22 como una entidad independiente, ya que hasta entonces se consideraba una variante de la trisomía 21 (Martín et al., 2003). En 1977, algunas investigaciones mostraron la existencia de diferentes formas de enfermedades genéticas, entre ellas la trisomía 22, que podrían involucrar translocaciones cromosómicas (Bofinger & Soukup, 1977; Garlinger, McGeary, & Magenis, 1977; Toomey, Leisti, Szaia, & Kaback, 1977). Solo a partir de los años 80 se han logrado diferenciar citogenéticamente tres afecciones diferentes relacionadas con el cromosoma 22 y que comparten ciertas características clínicas con el cromosoma 21: el SOG (síndrome de ojo de gato), que correspondería a una duplicación e inversión del segmento pericentromérico del cromosoma 22; la trisomía 22 en mosaico y la trisomía 22 total (Raimann et al., 1986).

La trisomía 22 en mosaico es una enfermedad cromosómica rara o poco frecuente en el que el cromosoma 22 está presente tres veces, en lugar de dos, en algunas células del cuerpo (Sánchez-Teruel, 2011). El término "mosaico" indica que algunas células contienen el cromosoma 22 adicional, mientras que otras tienen el par de cromosomas normal. La gravedad del trastorno puede depender del número de células en las que el cromosoma adicional 22 está presente (Cromosoma 22 central-C22C, 2012). Este síndrome presenta una epidemiología similar entre sexos, grupos étnicos o clases sociales. Además, su incidencia se encuentra entre 1 de cada 30.000 ó 1 de cada 50.000 nacidos vivos y en el 6% de los abortos espontáneos siendo, tras la trisomía 16, la segunda trisomía autosómica más frecuente (Martín et al., 2003).

La trisomía 22 es claramente identificable a partir de pruebas genéticas moleculares, sin embargo, su diagnóstico pasa desa-

percibido por ser poco conocido por los profesionales de la salud (Garayzábal et al., 2011), lo que lleva a dificultades en la realización de un diagnóstico diferencial (Martínez-Motta, Hernández-Vega & Cázar-Ortíz, 2000). Los síntomas y hallazgos físicos asociados con la trisomía 22 en mosaico pueden depender del porcentaje de células que contienen el cromosoma 22 extra. Así, las personas que tienen esta enfermedad, se caracterizan por un tono muscular débil (hipotonía), discapacidad intelectual y presentan un grave retraso del crecimiento y del desarrollo (Martín et al., 2003). Sin embargo, según Abdelgadir, Nowaczyk y Li (2013), todos estos síntomas no son comunes en todos los casos de trisomía 22, ya que existen amplias variaciones interindividuales. Es por ello que resultan de interés todos aquellos estudios sobre enfermedades raras o pocos frecuentes que puedan ofrecer cierta luz a investigadores y profesionales de la atención temprana y a sus familias.

De hecho, la familia se contempla como agente activo dentro del proceso de intervención temprano (Pérez-López et al., 2011). Así, las familias son quienes ejercen la influencia más importante en la educación en las primeras edades. La sensibilidad ante las necesidades de los niños, el afecto, la comunicación con ellos, el adecuado establecimiento de normas y la supervisión de las actividades infantiles, son algunas de las características principales en las prácticas parentales competentes, que garantizan el adecuado desarrollo de los menores (Pons-Salvador, Cerezo, & Bernabé, 2005). Además, existe una conciencia creciente sobre la importancia de trabajar con las familias, ya que los primeros años de la infancia son un periodo crítico para apoyarlas en sus funciones de cuidado, crianza y estimulación oportuna (Roque, Acle, & García, 2009). Muy a menudo sigue siendo la madre del niño o niña con discapacidad la que proporciona una mayor

implicación en esta tarea (Bourke-Taylor, Howie, & Law, 2010; Pérez-Padilla, Hidalgo-García, & Menéndez-Álvarez-Dardet, 2012). De ahí la necesidad de llevar a cabo programas de prevención y promoción del desarrollo infantil desde el ámbito de la prevención primaria en atención temprana, para proporcionar a los padres información y factores de protección que les ayuden a disminuir sus niveles de estrés parental (Pérez-López, Pérez-Lag, Montealegre-Ramón, & Perea-Velasco, 2012; Vite-Sierra & Vázquez-Ramírez, 2014). En concreto, parece ser que la relación de pareja entre los padres es una de las variables, externas al niño, que más influye sobre el nivel de estrés parental (Norling & Broberg, 2013).

De ahí que, en este estudio se pretenda dar a conocer una enfermedad de baja frecuencia, como es la trisomía 22 (T22) en mosaico, y ver su evolución tras la intervención en un programa de atención temprana y compararla con una cromosomopatía más frecuente, como es la trisomía 21 (T21) en mosaico o síndrome de Down, para ayudar a establecer, si son necesarias pautas de intervención diferenciales entre diversas cromosomopatías. Más específicamente se trataría de: 1º) identificar la evolución del funcionamiento de los sistemas padres-hijos en dos trisomías en mosaico (T21 y T22), 2º) identificar cómo influye la relación de pareja en la evolución infantil, y 3º) difundir todo lo relativo a este síndrome (T22), casi desconocido, por lo que se quiere comparar la evolución del caso de trisomía 22 en mosaico con el desarrollo de una niña con trisomía 21 en mosaico, y observar las diferencias tras recibir el mismo tratamiento.

Método

Participantes

La muestra está constituida por dos niñas que han sido diagnosticadas, según el

Manual Descriptivo de la Organización Diagnóstica para la Atención Temprana-ODAT, como factores biológicos de riesgo, en concreto factores genéticos cromosómicos (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana y Ministerio de Sanidad y Política Social, FEAPAT y MSPS 2008). Las participantes son una niña con una alteración cromosómica frecuente, con trisomía 21 en mosaico o con síndrome de Down (de aquí en adelante T21) y otra niña, con una trisomía 22 en mosaico infrecuente (de aquí en adelante T22), junto con sus madres y padres. Proceden ambas de un centro de atención infantil temprano-CAIT, donde han sido derivadas por su pediatra para recibir tratamiento. Las dos niñas tienen la misma edad cronológica en el momento de la evaluación (ver Tabla 1). Se solicitó autorización escrita a ambos padres para poder observar y participar en la evaluación y el tratamiento de las niñas y los padres firmaron un consentimiento informado, en el que quedaban detalladas las bases de este estudio: evaluación y pruebas aplicadas y objetivos que se perseguían en cumplimiento de la Declaración de Helsinki y la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal 15/1999. Además, este trabajo fue aprobado por el comité de bioética de la Universidad de Jaén.

Instrumentos

El Brunet-Lézine Revisado (Escala de Desarrollo Psicomotor de la Primera Infancia; Josse, 1997) es aplicable a niños y niñas de 0 a 30 meses con el objetivo de evaluar el nivel madurativo del niño en las cuatro áreas que explora: área de Psicomotricidad, donde se valora el control postural/motor; área cognitiva, donde se valora la coordinación óculo-motriz (cognición-percepción); área del lenguaje, donde se valora el lenguaje y la comunicación y el área social, donde se valora la sociabilidad y la autonomía. Permite obtener una edad de desarrollo y un cociente de desarrollo

Tabla 1. Datos sociodemográficos de las niñas participantes

| | Trisomía 21 en mosaico | Trisomía 22 en mosaico |
|---------------------------|--------------------------|--------------------------|
| Género | Mujer | Mujer |
| Edad pretest | 2 meses | 2 meses |
| Edad posttest | 12 meses | 12 meses |
| Nº de hermanos | 1 | 1 |
| Orden de nacimiento | 2 | 2 |
| Reciben atención temprana | Sí | Sí |
| Tipo de municipio | Pueblo cercano a capital | Pueblo cercano a capital |
| Edad de los padres | Madre 36 Padre 37 | Madre 36 Padre 34 |
| Trabajan | Madre sí Padre sí | Madre sí Padre sí |
| Nivel de estudios | Medio | Medio |
| Consejo genético prenatal | No | Sí |

global del niño, así como una valoración parcial de la edad de desarrollo y del cociente de desarrollo del niño en cada una de las áreas exploradas.

Índice de Estrés Parental (PSI; Abidin, 1995, validación de la escala a población española, sólo con mujeres, de Solís & Abidin, 1991). Este cuestionario de autoinforme está constituido por 36 afirmaciones, en las que las madres deben responder en una escala tipo Likert de 5 puntos (desde *muy de acuerdo* a *muy en desacuerdo*). Pretende evaluar el estrés que se experimenta en el ejercicio de la paternidad/maternidad, asumiendo que éste puede producirse por las características de los padres, por ciertos rasgos conductuales del niño y/o por variables situacionales que se relacionan directamente con el rol parental. Este cuestionario consta de tres subescalas: Malestar Paterno (MP), Interacción Disfuncional Padres-Hijo (IDP-H) y Niño Difícil (ND). La subescala de Malestar Paterno (MP) (ítems del 1 al 12) determina el malestar que experimentan los progenitores al ejercer el papel de padres, provocado por factores personales que están directamente relacionados con el ejercicio de las funciones derivadas de este papel (sentido de competencia, tensiones asociadas con las restricciones impuestas a otras funciones que desarrollan, conflictos con el otro pro-

genitor, falta de apoyo social, depresión, etc.). La subescala de Interacción Disfuncional Padres-Hijo (IDP-H) (ítems 13 al 24) se centra en la percepción que los padres tienen del grado en que su hijo satisface o no las expectativas que tenían sobre él o ella y del grado de reforzamiento que su hijo les proporciona como padres. La tercera escala se denomina Niño Difícil (ND) (ítems 25 al 36), y es una escala que ofrece una valoración de cómo perciben los progenitores la facilidad o dificultad de controlar a sus hijos, en función de los rasgos conductuales que poseen. Se muestran los tres primeros ítems de la escala PSI en español por subdimensiones: Malestar Paterno (MP): “1. A menudo tengo la sensación de que no puedo controlar muy bien las situaciones”, “2. Siento que dejo más cosas de mi vida de lo que nunca imaginé, para satisfacer las necesidades de mi(s) hijo(s)”, “3. Me siento atrapado por mis responsabilidades como madre/padre”. Interacción Disfuncional Padres-Hijo (IDP-H): “13. Mi hijo casi nunca hace cosas que me hagan sentir bien”. “14. Casi siempre siento que mi hijo me quiere y que quiere estar cerca de mí”, “15. Mi hijo me sonrío mucho menos de lo que yo esperaba”. Niño Difícil (ND): “25. Mi hijo parece llorar y quejarse más a menudo que la mayoría de niños”, “26. Mi hijo generalmente se des-

pierta de mal humor”, “27. Siento que mi hijo es muy caprichoso y se enoja con facilidad”. El nivel de fiabilidad (alfa) para cada una de las subdimensiones en su versión corta en español fue .87 (Malestar Paterno), .80 (Interacción Disfuncional Padres-Hijo) y .85 (Niño Difícil).

Escala de Ajuste Diádico-EAD (Spanier, 1976; utilizada la adaptación de Santos-Iglesias, Vallejo-Medina y Sierra, 2009). Es una escala que mide el ajuste en la pareja a través de 13 ítems, en tres subescalas diferentes: Consenso, Satisfacción y Cohesión, y una escala total. En este estudio, y por razón de espacio, solo se utilizará la puntuación total. El punto de corte en esta escala es de 44 puntos, donde a mayor puntuación mayor ajuste en la pareja. Según los autores (Santos-Iglesias, Vallejo-Medina y Sierra) los valores de fiabilidad de consistencia interna para la escala compuesta por 13 ítems fueron .83 para la escala total, y .73 para Consenso, .70 para Satisfacción y .63 para Cohesión.

El *Programa para la estimulación del desarrollo infantil* de Zulueta y Mollá (2006) fue desarrollado para estimular el desarrollo y está estructurado de forma que, además de servir como guía para los profesionales que trabajan en el campo de la atención temprana, pueda ser útil a los profesionales de escuelas infantiles y a las familias. Es aplicable desde los 0 hasta los 4 años y se presentan, ordenadas evolutivamente en un inventario, algunas de las principales adquisiciones del desarrollo del niño a lo largo de sus primeros años. Incluye un inventario del desarrollo, fichas de estimulación en las áreas motora, perceptivo-cognoscitiva, de lenguaje y social y material didáctico. Para ello, se llevará un programa individual con cada sujeto, ajustado a su edad, nivel y necesidades. La atención irá dirigida a potenciar las áreas cognitiva, motora, fomento de la autonomía y de comunicación del niño y con las familias para hacerlos partícipes en todo mo-

mento, en el proceso de intervención. Las sesiones son impartidas individualmente con una duración de 45 minutos y llevadas a cabo utilizando recursos variados y metodología adecuada a cada área y objetivo evolutivo.

Diseño

Este estudio es cuasiexperimental (pre-post), en el que se evalúa el índice de estrés parental antes y después de la aplicación del tratamiento en atención infantil temprana, así como el nivel de ejecución de las niñas en la escala de desarrollo, comparándose ambas situaciones (pre-post). Se considera un estudio cuasiexperimental porque las participantes no se han asignado al azar a las condiciones de la variable independiente. Se trata de un estudio de caso único.

Se trabaja con la puntuación de ganancia simple, para obtener la diferencia entre ambas situaciones de medida (la diferencia entre el pos-test y el pre-test). Por protocolo médico, los niños con alteraciones cromosómicas son derivados por el pediatra a un programa de atención infantil temprana para recibir tratamiento, por lo que no hay niños en la Comunidad Autónoma de residencia con este tipo de patologías que no estén siendo tratados (Consejería de Salud, 2006). Además, dado que la cromosomopatía 22 es infrecuente, al no encontrarse datos de prevalencia de cualquier tipo de trisomía 22 en mosaico y los únicos datos cuantificados son de la trisomía 22q11.2 (ORPHANET, 2011), no se pueden realizar comparaciones. Por ello no resulta ético ni utilizar un grupo control ni un grupo de espera con respecto a las cromosomopatías en España, ya que por definición la atención temprana debe implementarse en cuanto se detecta la necesidad o en su defecto lo antes posible (FEAPAT, 2008; Robles-Bello & Sánchez-Teruel, 2013a).

Procedimiento

En primer lugar, se contacta con el CAIT para proponer un proyecto de eva-

luación del perfil de desarrollo evolutivo de una enfermedad rara o poco frecuente, como es la trisomía 22 (T22) y comparar con una trisomía 21 (T21) frecuente, ambas en mosaico. A la vez se solicita valoración del estudio al Comité de Bioética de la Universidad de Jaén. Una vez que se conceden todos los permisos necesarios, se contacta con las familias para solicitar su consentimiento y realizar la evaluación en los dos casos.

A las dos niñas se les evalúa a los 2 meses de edad cronológica, mediante el Brunet-Lézine (Josse, 1997), se procede a llevar a cabo el proceso de intervención, utilizando el programa para la estimulación del desarrollo infantil de Zulueta y Mollá (2006) y, posteriormente, se vuelve a evaluar de nuevo a las dos niñas, 10 meses después, momento en el que las niñas contaban con 12 meses de edad.

Para evaluar a las madres y padres e identificar el nivel de estrés en las relaciones con sus hijas, se aplicó el Índice de Estrés Parental en su versión corta (PSI; Abidin, 1995, versión en español de Solís & Abidin, 1991) y para valorar sus relaciones de pareja se aplicó la Escala de Ajuste Diádico-EAD (Spanier, 1976; utilizada en la adaptación de Santos-Iglesias, Vallejo-Medina & Sierra, 2009). Los padres cumplieron los cuestionarios al llegar al Servicio de Atención Infantil Temprana y, posteriormente, tras 10 meses, se volvió a aplicar a las madres y padres de las niñas los mismos cuestionarios (PSI y EAD). Sin embargo, los padres de ambas niñas no cumplieron correctamente el PSI ni en la fase pre-test ni en la fase post test, lo que determinó que se eliminaran los cuestionarios PSI de los padres de ambas niñas. Las madres se encontraban presentes en las sesiones de tratamiento temprano. Ambas niñas y sus padres fueron evaluados y tratados por la misma psicóloga

Resultados

Con respecto al primer objetivo (ver Tabla 2 y Figura 1), que pretendía observar la evolución del funcionamiento de los sistemas padres-hijos en la situación pre-test, en la escala PSI, se muestra que en la subescala interacción disfuncional padre-hijo (IDP-H), la puntuación más alta es para la madre de la niña con T21 en mosaico, en comparación con la madre de la niña con T22. En la situación post-test, la puntuación más alta sigue siendo la de la madre de la niña T21, por lo que existe un mayor nivel de ganancia (menor estrés) tras la aplicación del tratamiento a su hija con T21. Por otro lado, no se detecta una mejora de la madre de la niña T22, en la subdimensión malestar paterno (MP) tras la intervención, aunque sí existe una leve ganancia en la subescala niño difícil (ND). Sin embargo, la ganancia de la madre de la niña T21 es muy elevada, tanto en la subescala malestar paterno (MP) como en la subescala niño difícil (ND).

Respecto a los resultados obtenidos sobre las relaciones de pareja (Tabla 3) parece ser que los padres de la niña con T22 presentan una mayor mejoría tras la intervención temprana en sus relaciones de pareja, si se comparan las puntuaciones pre-post de los padres de la niña con T21.

En lo que se refiere al segundo objetivo, que consistía en comparar la evolución del desarrollo de las dos niñas (T21 y T22) en ambas situaciones de medida, se observa que en la situación pre-test, post-test y ganancia (ver Tabla 4 y Figura 2), se produce una leve mejoría en todas las áreas de desarrollo por parte de la niña con T21, en comparación con la niña con T22 tras el proceso de intervención. Sin embargo, se detecta que no existe una gran diferencia entre la ejecución de la niña con T21 y la niña con T22, si observamos las puntuaciones globales de la evolución de su desarrollo.

Tabla 2. Puntuaciones de madres de T21 y T22 en PSI (Índice de Estrés Parental)

| | Puntuación Directas T21 | | | Puntuación Directas T22 | | |
|---|-------------------------|------|----------|-------------------------|------|----------|
| | Pre | Post | Ganancia | Pre | Post | Ganancia |
| Malestar Paterno (MP) | 102 | 82 | 20 | 89 | 82 | 7 |
| Interacción disfuncional padres-hijo (IDPH) | 239 | 195 | 44 | 213 | 179 | 34 |
| Niño Dificil (ND) | 138 | 115 | 23 | 118 | 101 | 17 |

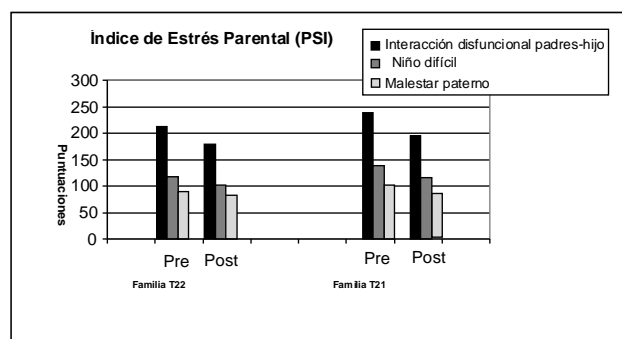


Figura 1. Puntuaciones directas obtenidas en el Índice de Estrés Parental (PSI) en cada una de las madres evaluadas en dos momentos distintos, situación pre-test y post-test.

Tabla 3. Puntuaciones de familia de T21 y T22 en EAD (Escala de Ajuste Diádico)

| | PD Madre T21 | | | PD Padre T21 | | | PD madre T22 | | | PD padre T22 | | |
|-------|--------------|------|----------|--------------|------|----------|--------------|------|----------|--------------|------|----------|
| | Pre | Post | Ganancia | Pre | Post | Ganancia | Pre | Post | Ganancia | Pre | Post | Ganancia |
| Total | 34 | 57 | 23 | 47 | 60 | 13 | 38 | 68 | 30 | 49 | 64 | 15 |

Discusión

Este estudio pretende dar a conocer una enfermedad rara o de baja frecuencia como es la trisomía 22 (T22) en mosaico (ORPHANET, 2011), ver su evolución tras la intervención en un programa de atención infantil temprana (AT) y compararla con la cromosopatía más frecuente, como es la trisomía 21 (T21). El hecho de que los autores de este artículo no hayan encontrado ninguna investigación (ni en español ni en otro idioma), donde se aplique un programa de intervención infantil temprano (Zulueta & Mollá, 2006) a un niño con T22 en mo-

saico, hizo que se pensara que podría ser interesante su aplicación a esta niña con T22 y además comparar su evolución con otra niña con T21 en mosaico, pero frecuente. Además, la intervención se realiza tanto sobre las niñas como sobre las madres, quienes asisten a las sesiones para descubrir el nivel de estrés que experimentan y determinar si disminuye con la intervención. De esta manera se pretende en la práctica ser fiel a la definición de AT (FEAPAT, 2008).

Mientras que el funcionamiento de los padres ha sido ampliamente examinado en las familias con un niño con discapacidad (por ejemplo, Cuskelly, Chant, & Hayes,

Tabla 4. Puntuaciones de T21 y T22 con Brunet-Lézine Revisado (Escala de Desarrollo Psicomotor de la Primera Infancia)

| Áreas | Cociente de Desarrollo T21 | | | Cociente de Desarrollo T22 | | |
|--------------------------|----------------------------|------|----------|----------------------------|------|----------|
| | Pre | Post | Ganancia | Pre | Post | Ganancia |
| Psicomotricidad | 3 | 23 | 20 | 3 | 21 | 18 |
| Cognitiva | 3 | 18 | 15 | 3 | 18 | 15 |
| Lenguaje | 1 | 9 | 8 | 1 | 8 | 7 |
| Social | 1 | 7 | 6 | 0 | 5 | 5 |
| Evolución del desarrollo | 8 | 57 | 49 | 7 | 52 | 45 |

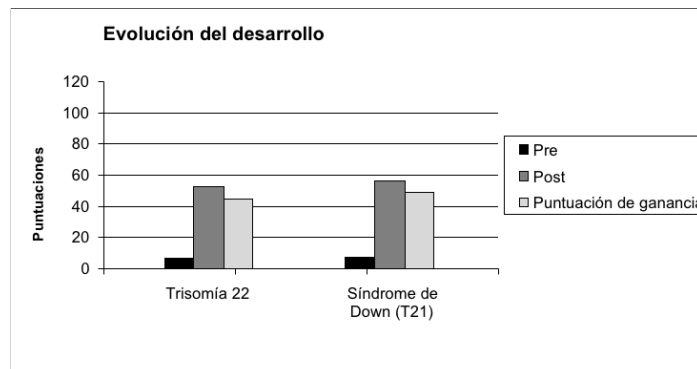


Figura 2. Puntuaciones directas obtenidas en la escala Brunet-Lézine en la evolución del desarrollo en cada una de las niñas evaluadas en dos momentos distintos, situación pre-test

2004; Cuskelly, Jobling, Chant, Bower, & Hayes, 2002; Ricci & Hodapp, 2003), no se conocen estudios en España donde se haya valorado la experiencia de los padres de familias con un niño con una enfermedad rara o poco frecuente (T22). El examen del funcionamiento de los padres en determinados grupos etiológicos hace una importante contribución a la literatura, ya que las experiencias de los padres son diversas, dependiendo de la causa o pronóstico de la discapacidad de su hijo, tal y como lo han planteado estudios previos (Abbeduto et al., 2004; Fidler, Hodapp, & Dykens, 2000). De ahí, que deba ser particularmente importante, en el caso de un niño con una enfermedad rara o poco frecuente, el conocer de qué manera afrontan los padres este

tipo de situaciones y si es similar o no a otras discapacidades más frecuentes.

En este sentido, se puede observar que el nivel de estrés de las madres de las niñas con trisomía en mosaico (21 y 22), en la subescala de interacción disfuncional padres-hijo (IDP-H), se encuentra dentro del rango normal (percentil 15 al 80). Sin embargo, si comparamos los resultados de las madres de ambas niñas en la fase pre-test, es la madre de la niña con T21 la que muestra un mayor nivel de estrés, comparándola con la madre de la niña con T22. El diagnóstico prenatal inicial en niños con T22 en mosaico suele ser, en el mejor de los casos, poco esperanzador para los padres y, en el peor, se plantean pronósticos médicos asociados a una alta mortalidad postnatal. El que existan en España recur-

sos sociales y sanitarios especializados, accesibles y semi-gratuitos, que ofrezcan AT a los niños y counselling genético a sus familias, asociados a una intensa esperanza de supervivencia en padres de niños con pronósticos reservados, podría explicar los resultados obtenidos, en línea con lo planteado en estudios anteriores (Garayzábal et al., 2011; Martín et al., 2003; Roque et al., 2009).

También resulta interesante reflejar que los niveles de estrés en la situación post-testen todas las subdimensiones, son mayores en el caso de la cromosomopatía más frecuente (T21), excepto en la subdimensión malestar paterno (MP), que son similares (rango normal). En el resto de subdimensiones, se observa que la madre de la niña con T22 presenta niveles de estrés más bajos que la madre de la niña con T21, tras la aplicación del tratamiento, lo que iría en la línea de investigaciones previas (Pérez-López et al., 2011, 2012; Robles-Bello & Sánchez-Teruel, 2013a). Este sorprendente resultado podría ser debido a las propias características personales de los padres, a que son las segundas hijas en las familias, a la existencia de otras fuentes de estrés o que la posible disfunción de la relación entre padres-hijo no se origine en las dimensiones del funcionamiento de los padres. Así, el desarrollo evolutivo del niño está en función del ajuste o sincronía alcanzado entre su temperamento y el estilo de maternidad. Tal y como lo han planteado otras investigaciones (Gerstein, Crnic, Blancher, & Baker 2009, Guralnick, 2005; Sánchez-Teruel & Robles-Bello, 2012; Teubert & Pinquart, 2010), los resultados de este estudio defienden que la participación activa de ambos progenitores en las tareas de crianza de los niños sirve como factor de protección que promueve la resiliencia, y se afirma que una buena interacción padres-hijos se asocia con un mejor desarrollo de los niños y un mejor ajuste paterno y materno-filial. De ahí que si se aseguraran

unos patrones de interacción adecuados dentro de la familia, se podría facilitar un desarrollo óptimo para el niño y estos patrones de interacción podrían ser importantes, tanto para los niños de población general, como para los niños de poblaciones de riesgo o niños con discapacidades establecidas o enfermedades poco frecuentes.

También, tal y como han planteado otros estudios que han utilizado la escala PSI, en la subescala de niño difícil (ND) las puntuaciones normalmente suelen ser más altas (puntuaciones superiores al percentil 80) que las puntuaciones de la subescala de malestar paterno (MP) (Díaz-Herrero, Brito de la Nuez, López-Pina, Pérez-López, & Martínez-Fuentes, 2010), por lo que los datos de este estudio en madres de niñas con T22 y T21 apoyan resultados previos. La madre de la niña con T21 puntúa un poco más alto que la madre de la niña con T22 en la subdimensión niño difícil (ND). Esto podría ser debido a que los padres de la niña con T21 perciben el cuidado más complicado, debido probablemente al asesoramiento técnico sobre los rasgos conductuales o temperamentales de estos niños, en comparación con la madre de la niña con T22, que puede observar que el proceso de adaptación evolutivo de su hija está siendo mejor de lo que le fue pronosticado tras su nacimiento y, por tanto, su proceso de adaptación y asimilación sobre la situación de discapacidad de su hija pueda ser mucho mejor de lo esperado inicialmente.

En la subescala de malestar paterno (MP) ambas madres experimentan el mismo malestar al ejercer su rol, debido a factores personales que están directamente relacionados con el ejercicio de las funciones derivadas de ese rol parental. Los resultados obtenidos de este estudio muestran que las puntuaciones son medias, ya que las dos familias puntúan dentro del rango normal. Estos resultados apoyan estudios anteriores, donde se plantea que la presencia de un niño con discapacidad en la familia puede

convertirse en un catalizador de cambios positivos en el sistema familiar, donde los iniciales efectos estresantes en padres son amortiguados, por un lado, por factores que promueven la resiliencia (redes de apoyo estructuradas, estrategias de afrontamiento centradas en el problema, aspectos personales y ecológicos protectores) y, por otro lado, debido a la existencia y aplicación de apoyos terapéuticos tempranos (Farrell & Krahn, 2014; Fee & Hinton, 2011; Grau-Rubio, 2013; Peralta & Arellano, 2010; Robles-Bello & Sánchez-Teruel, 2011). Además, los resultados de este estudio plantean la necesidad continua de la investigación sobre la relación de pareja de los padres de niños con discapacidad intelectual. Los aspectos relacionados con la relación de pareja deben tenerse en cuenta en las intervenciones clínicas tempranas, en línea con lo planteado en otros estudios (Norling & Broberg, 2013).

Por otro lado, los resultados de este trabajo muestran un retraso evolutivo acentuado en todas las áreas evaluadas del desarrollo, que caracterizan a los niños con T21 y que también aparece en este estudio en el caso de la niña con T22. En línea con investigaciones anteriores (Candel, 2005), se puede observar un perfil caracterizado por un desarrollo evolutivo atípico en las diferentes áreas del mismo en el caso de la niña con T22 en mosaico, ya que en el caso de la niña con T21 en mosaico, su perfil está dentro de lo esperado. En este sentido, estudios anteriores (Candel, 2005) han planteado que los niños con T21 en mosaico presentan un retraso similar en las diferentes áreas de desarrollo, con un ligero beneficio en el área social tras la intervención. Sin embargo, los resultados de este estudio no apoyan resultados previos, puesto que se detecta que el área que más se aleja del desarrollo típico es la motora. Estos resultados podrían apoyar conclusiones de otros estudios anteriores, que plantean la imperiosa necesidad de aplicar procesos de eva-

luación e intervención específicos dentro del ámbito de la discapacidad, debido a la tremenda variabilidad clínica existente entre cromosopatías que cursan con alteraciones cognitivas e intelectuales (Abdelgadir et al., 2013; Garayzábal et al., 2011; Sánchez-Teruel, 2011).

Con respecto a la evolución del desarrollo de cada una de las niñas, se detectan diferencias durante los dos momentos de evaluación (pre-post), por lo que se podría decir que tras la aplicación del programa de estimulación de Zulueta y Mollá (2006) sí se observa un beneficio en ambos casos. De hecho, en las dos niñas con trisomía (T21 y T22), la situación post-test es mayor, sin embargo ninguna de las dos llega a la media del desarrollo típico o normalizado. También se evidencia que hay muy pocos puntos de diferencia, si comparamos la situación pre-test de la niña con T21 con la de la niña con T22, e igual para el post-test de las dos niñas que reciben el mismo tratamiento, por lo que se podría plantear que el desarrollo evolutivo parece similar en ambas niñas con trisomía, aunque ligeramente más bajo para la niña con T22. Por ello, se podría concluir que las pautas de intervención, similares en ambas niñas, producen un desarrollo evolutivo similar, lo que es un punto fuerte que podría mejorar las expectativas que trasmite el médico o pediatra en el consejo genético postnatal.

Finalmente, se pretende ofrecer un mejor pronóstico y pautas de intervención a las familias, más acordes al desarrollo evolutivo potencial que puede producirse tras un proceso de intervención temprana en niños y niñas con enfermedades poco frecuentes asociadas a una alta mortalidad postnatal, como así han demostrado algunos estudios anteriores con muestras de participantes que presentaban enfermedades raras o poco frecuentes como el síndrome de X Frágil-SXF (Robles-Bello & Sánchez-Teruel, 2013b), el síndrome de Smith-Magenis (Garayzábal et al., 2011),

el síndrome de Sanfilippo-MPS III (Grant et al., 2013) o la distrofia muscular de Duchenne-DMD (Fee & Hinton, 2011; Chen & Clark, 2010). Por lo tanto, parece ser que las familias con niños y niñas con enfermedades poco frecuentes tienen un mayor nivel de esperanza asociado al desarrollo potencial que tienen sus hijos e hijas a través de los programas de atención infantil temprana.

Los instrumentos de evaluación utilizados en este trabajo son un punto débil, ya que se ha puesto de manifiesto que las pruebas solo tienen en cuenta a una población normalizada y no las características que puedan derivarse de otro tipo de poblaciones, por lo que sería interesante desarrollar pruebas más ajustadas a las necesidades de este tipo de colectivos. Además, en futuros estudios sería conveniente aumentar la muestra de niña con T22, sin embargo, cuando se trata de enfermedades raras, su baja incidencia y prevalencia es en sí una gran limitación. No obstante, gracias al mundo digital y sus redes, es posible que se

intente contactar con otros niños con esta cromosomopatía en un futuro, para comparar niños con una misma T22 en mosaico. Por último, en la bibliografía existente relacionada con este síndrome, queda patente la carencia de estudios neuroanatómicos y neurofuncionales relacionados con las deficiencias cognitivas que presenta. Sería muy interesante explorar en estudios posteriores hasta qué punto el perfil señalado en nuestro estudio se corresponde con la evidencia que estas pruebas pudieran aportar.

Agradecimientos

A las familias de las niñas participantes por su inestimable colaboración y a los profesionales del centro por facilitar el trabajo para esta investigación

| |
|---|
| Artículo recibido: 09-02-2014 aceptado: 13-01-2015 |
|---|

Referencias

- Abdelgadir, D., Nowaczyk, M.J. M., & Li, Ch. (2013). Trisomy 22 mosaic's and normal developmental outcome: report of two patients and review of the literature. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 1126-1131.
- Abbeduto, L., Seltzer, M. M., Shattuck, P., Krauss, W. M., Orsmond, G., & Murphy, M. M. (2004). Psychological wellbeing and coping in mothers of youths with autism, Down syndrome, or fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 109, 237-254.
- Abidin, R. R. (1995). *Parenting Stress Index (PSI) manual (3rd ed.)*. Charlottesville, VA, Pediatric Psychology Press.
- Bofinger, M. K., & Soukup, S. (1977). Cat Eye Syndrome: Partial trisomy 22 due to translocation in the mother. *The American Journal of Diseases of Children*, 131, 893-897. doi: 10.1001/archpedi.1977.02120210071015
- Bourke-Taylor, H., Howie, L., & Law, M. (2010). Impact on caring for a school-aged child with a disability: understanding mother's perspectives. *Australian Occupational Therapy Journal*, 57, 127-136.
- Candel, I. (2005). Elaboración de un programa de Atención Temprana [Creating an early treatment program]. *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*, 3, 151-192.
- Chen, J.Y., & Clark, M.J. (2010). Family resources and parental health in families of children with Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of Nursing Research*, 18, 239-248. doi: 10.1097/JNR.0b013e3181f8e37b
- Consejería de Salud (2006). *Atención Temprana: Proceso Asistencial Integrado*. Sevilla: Junta de Andalucía. Disponible en http://www.colan.es/recursos/materiales/Atencion_Temprana.pdf
- Cromosoma 22 central-C22C (2012). *Trisomía 22 en mosaico* [Mosaic Trisomy 22]. Dis-

- ponible en: <http://www.c22c.org/mt22.htm>
- Cuskelly, M., Chant, D., & Hayes, A. (June, 2004). *Parental stress in fathers and mothers of children with Down syndrome: Are the processes the same?* Paper presented at the 12th World Congress of the International Association for the Scientific Study of Intellectual Disability (IASSID), Montpellier, France.
- Cuskelly, M., Jobling, A., Chant, D., Bower, A., & Hayes, A. (2002). Multiple perspectives of family life. In M. Cuskelly, A. Jobling, & S. Buckley (Eds.), *Down syndrome: Across the life span* (pp. 159–173). London: Whurr Publishers.
- Díaz-Herrero, A., Brito de la Nuez, A.G., López-Pina, J. A., Pérez-López, J., & Martínez-Fuentes, M. T. (2010). Estructura factorial y consistencia interna de la versión Española del Parenting Stress Index-Short Form [Factorial structure and internal consistency of the Spanish version of the Parenting Stress Index-Short Form]. *Psicothema*, 22, 1033-1038.
- Farrell, A.F., & Krahn, G.L. (2014). Family life goes on: Disability in contemporary families. *Family Relations*, 63, 1–6. doi:10.1111/fare.12053
- Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (FEAPAT) (2008). *Organización Diagnóstica para la Atención Temprana. Manual de Instrucciones*. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana y Ministerio de Sanidad y Política Social- FEAPATyMSPS (2008). *Manual descriptivo Organización Diagnóstica para la Atención Temprana- ODAT*. Madrid: Mismo autor.
- Fee, R.J., & Hinton, V.J. (2011). Resilience in children diagnosed with a chronic Neuromuscular Disorder. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 32, 644–650. doi:10.1097/DBP.0b013e318235d614
- Fidler, D. J., Hodapp, R. J., & Dykens, E. M. (2000). Stress in families of young children with Down syndrome, Williams syndrome and Smith–Magenis syndrome. *Early Education & Development*, 11, 395–406.
- Garayzábal, E., Lens, M., Moruno, E., Conde, T. Moura, L. F., Fernández, M., & Sampaio, A. (2011). Funcionamiento cognitivo general y habilidades psicolingüísticas en niños con síndrome de Smith-Magenis [General cognitive functioning and psycholinguistics skills in children with Smith-Magenis syndrome]. *Psicothema*, 23, 725-731.
- Garlinger, P., McGeary, S., & Magenis, E. (1977). Partial trisomy 22: A recognizable syndrome. *Clinical Genetics*, 12, 9-16. doi:10.1111/j.1399-0004.1977.tb00895.x
- Gerstein, E. D., Crnic, K. A., Blancher, J., & Baker, B. L. (2009). Resilience and course of daily parenting stress in families of young children with intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 53, 981 – 997.
- Grant, S., Cross, E., Wraith, J. E., Jones, S., Mahon, L., Lomax, M.,...Hare, D. (2013). Parental social support, coping strategies, resilience factors, stress, anxiety and depression levels in parents of children with MPS III (Sanfilippo syndrome) or children with intellectual disabilities (ID). *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 36, 281–291. doi: 10.1007/s10545-012-9558-y
- Grau-Rubio, C. (2013). Fomentar la resiliencia en familias con enfermedades crónicas pediátricas. *Revista Española de Discapacidad*, 1, 195-212. doi:10.5569/2340-5104.01.01.10
- Guralnick, M. J. (2001). A developmental system model for early intervention. *Infants and Young Children*, 14, 1-18.
- Guralnick, M. J. (2005). Early intervention for children with intellectual disabilities: Current knowledge and future prospects. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 18, 313-324.
- Josse, D. (1997). *Escala de desarrollo psicomotor de la primera infancia Brunet-Lézine- Revisado (edición española)* [Scale psychomotor development in early childhood Brunet-Lézine- Revised (Spanish Edition)]. Madrid: Psymtec.
- Martín, C., González-López, A., González-Hinojosa, J., Selas, C., Mora, A., Sánchez-Muñoz, A., & Cornejo, J. L. (2003). Trisomía 22: A propósito de un caso. *Clínica e Investigación en Ginecología y Obstetricia*, 30, 199-200.
- Martínez-Motta, J.C., Hernández-Vega, L.S., & Cázarez-Ortiz, M. (2000). Trisomía 22 e hidrotórax congénito: Informe de un caso. *Revista Mexicana de Pediatría*, 67, 184-187.
- Norling, D., & Broberg, M. (2013). Parents of children with and without intellectual disability: couple relationship and individual well-being. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57, 552-566.
- ORPHANET (2011). *Prevalencia de las enfermedades raras: datos bibliográficos. Listado por orden alfabético de enfermedades. Informes periódicos de Orphanet. Serie Enfermedades Raras*. Disponible en: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_p

- or_orden_alfabetico.pdf]. España.
- Peralta, F., & Arellano, A. (2010). Familia y discapacidad. Una perspectiva teórico-aplicada del Enfoque Centrado en la Familia para promover la auto-determinación [Family and disability. A theoretical and applied perspective of Family Centered Approach to promote self-determination]. *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*, 8, 1339-1362.
- Pérez-López, J., Rodríguez-Cano, R.A., Montealegre, M.P., Pérez-Lag, M., Perea, L.P., & Bottella, L. (2011). Estrés adulto y problemas conductuales infantiles percibidos por sus progenitores [Adult stress and children's behavioral problems perceived by parents]. *International Journal of Developmental and Educational Psychology INFAD*, 1, 531-540.
- Pérez-López, J., Pérez-Lag, M., Montealegre-Ramón, M. P., & Perea-Velasco, L. P. (2012). Estrés parental, desarrollo infantil y atención temprana [Parental stress, child development and early intervention]. *International Journal of Developmental and Educational Psychology INFAD*, 1, 123-132.
- Pérez-Padilla, J., Hidalgo-García, M. V., & Menéndez-Álvarez-Dardet, S. (2012). Estrés parental en familias en riesgo psicosocial. El papel del lugar de control como progenitor. *Ansiedad y Estrés*, 18, 55-67.
- Pons-Salvador, G., Cerezo, M. A., & Bernabé, G. (2005). Cambio y estabilidad en los factores que afectan negativamente a la parentalidad [Change and stability in the factors that negatively affect parenting]. *Psicothema*, 17, 31-36.
- Raimann, E., Allende, A., Carvajal, V., Belmar, A., Urzua, E., & Lacassie, Y. (1986). Trisomía 22. *Revista Chilena de Pediatría*, 57, 164-170. doi: 10.4067/S0370-41061986000200009
- Ricci, L. A., & Hodapp, R. M. (2003). Fathers of children with Down's syndrome versus other types of intellectual disability: Perceptions, stress and involvement. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47, 273-284.
- Robles-Bello, M. A., & Sánchez-Teruel, D. (2011). ¿Qué es el síndrome de Down? Actualización en Síndrome de Down: Creer para ver [What is Down syndrome? Update Down Syndrome: Believing is seeing]. Jaén. Fortalezas Editorial.
- Robles-Bello, M. A., & Sánchez-Teruel, D. (2013a). Early childhood intervention in Spain. *Papeles del Psicólogo*, 34, 132-143.
- Robles-Bello, M. A., & Sánchez-Teruel, D. (2013b). Tratamiento del síndrome del cromosoma X frágil desde la atención infantil temprana en España [Treatment of Fragile X Syndrome from early child care in Spain]. *Clínica y Salud* 24, 18-25.
- Roque, H. M. P., Acle, T. G., & García, M. M. (2009). Escala de resiliencia materna: un estudio de validación en una muestra de madres con niños especiales [Maternal resilience scale: a validation study in a sample of mothers with special children]. *Revista Iberoamericana de Diagnóstico y Evaluación Psicológica*, 1, 107-132.
- Sánchez-Teruel, D. (2011). Las enfermedades raras en niños de 0 a 6 años: una aproximación clínica [Rare diseases in children aged 0-6 years: clinical approach]. En: M.A Robles-Bello y D. Sánchez-Teruel, (coords.) *Evaluación e intervención en atención infantil temprana: hallazgos recientes y casos prácticos* (pp. 344-382). Jaén: Servicio de publicaciones de la Universidad de Jaén.
- Sánchez-Teruel, D., & Robles-Bello, M.A. (2012). *Resiliencia en el cuidado de personas en situación de dependencia* [Resilience in caring for dependent people]. Jaén: Fortalezas Editorial.
- Solís, M. L., & Abidin, R. R. (1991). The Spanish version Parenting Stress Index: A psychometric study. *Journal of Clinical Child Psychology*, 20, 372-378.
- Spanier, G. B. (1976). Measuring dyadic adjustment: New scales for assessing the quality of marriage and similar dyads. *Journal of Marriage and the Family*, 38, 15-38.
- Toomey, K., Leisti, M., Szaiy, G., & Kaback, M. (1977). Further Pediatric, delineation of the supernumerary chromosome in the Cat-Eye Syndrome. *Clinical Genetics*, 12, 275-284. doi: 10.1111/j.1399-0004.1977.tb00941.x
- Teubert, D., & Pinquart, M. (2010). The association between co-parenting and child adjustment: A meta-analysis. *Parenting: Science and Practice*, 10, 286-307.
- Vite-Sierra, A. & Vázquez-Ramírez, C. (2014). El papel mediacional del estrés parental en la relación estilos de crianza y frecuencia de problemas del comportamiento infantil. *Ansiedad y Estrés*, 20, 225-236.
- Zellweger, H., Ionasescu, V., Simpson, J., & Burmeister, L. (1976). The problem of Trisomy 22. *Clinical Pediatrics*, 15, 601-612.
- Zulueta, M.I., & Mollá, M. T. (2006). *Programa para la estimulación del desarrollo infantil* [Programme for the stimulation of child development]. Madrid: Cepe.