

UN ESTUDIO PRELIMINAR SOBRE EL IMPACTO PSICOLÓGICO MATERNO EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN Y NIÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Vázquez, Natalia; Ortega, Javiera; Scavone, Kevin; Samaniego, Virginia Corina
Pontificia Universidad Católica Argentina. Argentina

RESUMEN

Desde el marco de la psicología de la salud se ha investigado cómo el diagnóstico de ciertas condiciones médicas crónicas afecta significativamente al entorno familiar. La presente investigación se propuso analizar las características del impacto psicológico que tienen las madres de niños con diagnóstico de Síndrome de Down (SD) y las madres de niños con diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista (TEA). Para ello se entrevistó a 18 madres, 9 por cada diagnóstico, en la sección de genética médica del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez (HNRG). Se trata de un estudio de diseño no experimental, descriptivo, de corte transversal. El protocolo administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos, y los instrumentos Genetic Health Literacy Screening Tool, Psychological Adaptation Scale, Genetic Counseling Outcome Sacale y Adult Self Report. Como conclusiones preliminares del estudio, sobre madres de niños con SD y TEA puede decirse que: el impacto psicológico repercute de manera más negativa en la salud mental; y de manera más positiva en el empoderamiento, la aceptación del diagnóstico y la comprensión de términos genéticos.

Palabras clave

Impacto psicológico materno - Enfermedades genéticas SD TEA

ABSTRACT

A PRELIMINARY STUDY ON THE MATERNAL PSYCHOLOGICAL IMPACT IN CHILDREN WITH DOWN SYNDROME AND CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER

From the framework of the psychology of health, it has been demonstrated how the diagnosis of certain chronic medical conditions significantly affects the family environment. The present investigation was aimed at analyzing the characteristics of the psychological impact of mothers of children diagnosed with Down Syndrome (DS) and mothers of children diagnosed with Autism Spectrum Disorder (ASD). For this, 18 mothers were interviewed, 9 for each diagnosis, in the section of medical genetics of the Dr. Ricardo Gutiérrez Children's Hospital (HNRG). It is a non-experimental, descriptive, cross-sectional design study. The administered protocol consisted of an informed consent, a sociodemographic data questionnaire, and the Genetic Health

Literacy Screening Tool, Psychological Adaptation Scale, Genetic Counseling Outcome Sacate and Adult Self Report instruments. As preliminary conclusions of the study, about mothers of children with DS and ASD we can say that: the psychological impact has a more negative impact on mental health; and in a more positive way in the empowerment, the acceptance of the diagnosis and the understanding of genetic terms.

Key words

Psychological maternal impact - Genetic diseases Down Syndrome Autism Spectrum Disorder

INTRODUCCIÓN

La presente investigación se propone analizar las características del impacto psicológico que tienen las madres de niños con diagnóstico de Síndrome de Down (SD) y las madres de niños con diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista (TEA). Para ello se entrevistó a 18 madres, 9 por cada diagnóstico, en la sección de genética médica del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez (HNRG), evaluado aspectos del empoderamiento, alfabetización en genética, adaptación psicológica al diagnóstico y salud mental.

Distintos estudios han demostrado que el diagnóstico de condiciones que comprometen la salud pediátrica y que involucran un componente genético en su etiología, genera en los padres un impacto psicológico en términos de estrés, ansiedad, dolor, tristeza y depresión; dando lugar a la aparición de sentimientos de preocupación, incertidumbre, ira, vergüenza y culpa (Biesecker, 2010; Dinc & Terzioglu, 2006; Kessler, Kessler, Ward & Opitz, 1984; McAllister et al., 2008). Esta crisis a nivel familiar se vincula directamente con el anhelo de los padres de tener un hijo "sano" (Biesecker & Erby, 2008; González-Lamuño & Fuentes, 2008). La llegada de un hijo con discapacidad pone en movimiento aspectos físicos, psicológicos y emocionales en los padres, y esto se complejiza aún más cuando se trata de una enfermedad crónica (Campbell-Araujo & Figueroa Duarte, 2001). El cuidado de un hijo con una condición crónica genera un desgaste físico y emocional (Eiser, 1990). Particularmente en las madres, se ha estudiado que el impacto psicológico es aún mayor, por ser quienes más se preocupan por la salud y el desarrollo de sus hijos (Ballesteros De Valderrama et al., 2006;

Samaniego, 2007). Esto puede llevar a que las madres se muestren más controladoras y con menor tolerancia hacia el comportamiento infantil, lo cual se convierte en un factor de riesgo para la salud mental del niño (Vázquez, 2015).

Se demostró, en madres de niños con condiciones genéticas, que los niveles de adaptación psicológica al diagnóstico de su hijo se asociaban con mejores niveles de empoderamiento, alfabetización en genética y menores problemas en la salud mental (Vázquez, Ortega, Samaniego & Arberas 2018). Pero hasta el momento, estos estudios no se han centrado en diagnósticos específicos, eran familias que acudían al servicio de genética por diferentes diagnósticos genéticos o por la falta del mismo. Por ello, se decidió investigar qué características tiene el impacto psicológico en la madres que tienen un hijo con una condición de causa exclusivamente genética cuyo diagnóstico se da de manera temprana (durante el embarazo o al nacimiento) como sucede en el caso del SD, y el impacto psicológico en las madres que tienen un hijo con una condición de causa multifactorial, como es el TEA, cuyo diagnóstico suele demorarse algunos años.

El SD, es una de las condiciones genéticas con mayor conocimiento social, dada su alta prevalencia y posibilidades de diagnóstico temprano. Su etiología se debe a una trisomía del par cromosómico 21. Entre sus características clínicas más distintivas pueden mencionarse que es la causa más frecuente de origen cromosómico de Discapacidad Intelectual. Las personas con SD presentan un retraso en el desarrollo psicomotor y el lenguaje, y en su comportamiento si bien suelen ser mayormente sociales y simpáticos, pueden también mostrarse obstinados y caprichosos (Ruggieri & Arberas, 2003). Su diagnóstico genera un impacto psicológico importante en las madres, se ha demostrado la presencia de sentimientos de negación, shock, tristeza, ira. En otros casos, las familias pueden reorganizarse y lograr la aceptación del diagnóstico (Torres & Maia, 2009).

El TEA es una condición de salud frecuente, que se manifiestan en la infancia, caracterizado por dificultades en las habilidades sociales y la presencia de intereses restringidos. Pueden mostrar retraso y/o alteración en la adquisición y uso del lenguaje; patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivas, repetitivas y estereotipadas o poco flexibles. En su etiología multifactorial se reconocen factores genéticos y epigenéticos, tóxicos y ambientales (Ruggieri & Arberas, 2015; Ruggieri & Arberas, 2017). Se ha demostrado que estos diagnósticos generan estrés parental y afectan significativamente la calidad de vida familiar (Ayuda-Pascual, Llorente-Comí, Martos-Pérez, Rodríguez-Bausá & Olmo-Remesal, 2012; Canal, Martín, Bohórquez, Guisuraga, Herráez, Herráez & Posada, 2010).

OBJETIVO

Analizar las características del impacto psicológico que tienen las madres de niños con diagnóstico de Síndrome de Down (SD) y las madres de niños con diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista (TEA).

METODOLOGÍA

Se trata de un estudio de diseño no experimental, descriptivo, de corte transversal.

Instrumentos y procedimientos

El protocolo administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos, y los instrumentos *Genetic Health Literacy Screening Tool*, *Psychological Adaptation Scale*, *Genetic Counseling Outcome Scale* y *Adult Self Report*.

Los niveles de alfabetización en genética fueron evaluados a través de la escala *Genetic Health Literacy Screening Tool* REAL-G-Sp (Rodríguez et al., 2015). Incluye una tarea de reconocimiento de 62 palabras (puntaje entre 0 y 62), considerando como nivel adecuado de alfabetización cuando la persona puede reconocer la menos 59 términos (Erby et al., 2008). Otra actividad donde se debe indicar por un lado el grado de familiaridad con 8 vocablos (puntaje entre 1 y 7): genética, cromosoma, susceptibilidad, mutación, variación, anormalidad, herencia y esporádico (Hooker et al., 2014). Y por el otro, debe responder un múltiple choice para ver sus niveles de comprensión (puntaje entre 0 y 8) de estos mismos términos (Hooker et al., 2014). Por último incluye una medida de aritmética (puntaje entre 0 y 3), que hace referencia a la habilidad de la persona para procesar conceptos numéricos y de probabilidad básicos (Schwartz, 1997).

El nivel de adaptación psicológica a la enfermedad genética se midió a través de la escala *Psychological Adaptation Scale* (PAS). Fue diseñado para ver la extensión o el alcance de la adaptación psicológica al diagnóstico en un momento determinado (Biesecker, 2013). Está compuesto por 15 ítems con opciones de respuesta tipo likert que componen cuatro sub-escalas, cada una de las cuales representando un dominio del concepto de adaptación, siendo estos: afrontamiento eficaz, autoestima, bienestar espiritual o existencial, e integración social. Tiene un puntaje de corte para determinar cuándo se ha alcanzado un nivel esperable en esa dimensión, el puntaje debe ser igual o mayor a 3.

Para conocer los niveles de empoderamiento se usó la escala *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24). Es un instrumento diseñado con el fin de que sea un patient-reported outcome measure (PROM) para los servicios clínicos de genética. Está compuesto por 24 ítems con opciones de respuesta tipo likert (McAllister, Wood, Dunn, Shiloh & Todd, 2011).

Por último, para evaluar la salud mental se utilizó el *Adult Self Report* (ASR). El ASR fue diseñado por Achencach y Rescorla con el fin de evaluar problemas emocionales, sociales, de comportamiento y de pensamiento, así como también fortalezas personales y funcionamiento adaptativo en adultos de 18 a 59 años. El ASR consta de 126 ítems que evalúan problemas comportamentales y emocionales y uso de sustancias, estos ítems se evalúan como 0 (no verdadero), 1 (de alguna forma o algunas veces cierto) y 2 (muy cierto o generalmente cierto) consideran-

do los últimos 6 meses; la versión que se empleará en el estudio será la de auto-reporte. Este cuestionario cuenta con niveles adecuados de confiabilidad, validez de contenido y validez de constructo (Achenbach & Rescorla, 2003).

Participantes

La muestra total se compuso de 18 madres que fueron entrevistadas en la sección de genética médica del HNRG. Las madres tenían entre 25 y 53 años $M=40.39$ ($DE=7.90$), un 70.6% vive en provincia de buenos aires y un 29.4% en capital federal. Un 44.4% no completó sus estudios secundarios, un 44.4% tiene estudios secundarios completos y un 11.1% tiene estudios universitarios. Un 88.9% se encuentran casados o viviendo juntos, un 5.6% madre sola y 5.6% separada.

El 50% de los niños tenían un diagnóstico de SD y el otro 50% un diagnóstico de TEA, entre 4 meses de edad y 12 años $M=5.56$ ($DE=4.38$). En cuanto al sexo, en el caso de SD, el 66,7% era femenino y un 33,3% masculino, y en el caso de TEA, el 66,7% era masculino y un 33,3% femenino. Un 44.4% de los niños de la muestra no concurre a ningún tipo de educación, 38.9% escuela especial primaria y 16.7% escuela primaria común.

La cantidad de consultas en la sección de genética médica variaban entre 1 y 9 $M=2.89$ ($DE=2.49$). En los casos de SD todos los diagnósticos fueron en el momento del nacimiento, mientras que los diagnósticos de TEA fueron en promedio a los 5 años ($DE=2.54$).

RESULTADOS

En primer lugar, se buscó conocer aspectos de la salud mental de las madres, la escala general de problemas indicó una $M=56,33$ para las madres de niños con SD y una $M=54,63$ para las madres de niños con TEA.

En relación a la alfabetización genética, se propuso conocer el grado de la misma en sus componentes: comprensión y aritmética. Se evaluó la comprensión de ocho términos utilizados en la consulta genética y se encontró una $M=5,11$ para las madres de niños con SD y una $M=4,56$ para las madres de niños con TEA. Para el componente de aritmética se encontró una media de 0,56 para las madres de niños con SD y una $M=0,78$ para las madres de niños con TEA.

Por otro lado, se buscó conocer los niveles de empoderamiento materno en cada grupo. Se encontró una $M=135,89$ para las madres de niños con SD y una $M=142,56$ para las madres de niños con TEA.

Por último, en cuanto a la adaptación psicológica de las madres, al diagnóstico de sus hijos, los resultados mostraron en la escala general una $M=4,23$ para las madres de niños con SD y una $M=4,23$ para las madres de niños con TEA. Los resultados de las dimensiones de adaptación psicológica se encuentran en la tabla 1.

Tabla 1. Análisis descriptivo de las dimensiones de la adaptación psicológica a la enfermedad

Dimensiones	Madres Síndrome de Down	Madres TEA
	Media	Media
Afrontamiento eficaz	4.11	4.64
Autoestima	4.20	4.20
Integración social	4.15	3.78
Bienestar espiritual	4.52	4.19

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

El presente trabajo buscó conocer los niveles de adaptación psicológica, alfabetización genética, empoderamiento y salud mental de las madres de niños con Síndrome de Down y Trastorno del Espectro Autista.

Si bien el presente estudio se encuentra en sus inicios, los resultados preliminares ya nos advierten sobre una información que resulta alarmante, la presencia de problemas elevados en la salud mental materna. Los problemas, tanto en el comportamiento como en las emociones, de las madres de niños con TEA ($M=54,63$) y SD ($M=56,33$) son mucho más elevados que los adultos argentinos de población general ($M=40,83$) y se asemejan más a la población clínica ($M=55,60$), es decir a aquellos adultos que están iniciando un proceso terapéutico. Pero además, las madres de niños con estos dos diagnósticos específicos mostraron peores problemas que a la los encontrados en otras familias que reciben asesoramiento genético por variados diagnósticos ($M=44,13$). (Samaniego y Vázquez, sf; Vázquez et al., 2018). Surge entonces la necesidad de reflexionar sobre el rol que estamos desempeñando los psicólogos en esta área. Empezar a exigir políticas públicas que mejoren las oportunidades de estas familias para acceder a un tratamiento psicológico, identificar qué tipo de abordaje terapéutico sería el más adecuado, y demostrar la eficacia de este de estas intervenciones. Respecto de la comprensión de términos genéticos, las madres de niños con SD mostraron mejores niveles, esto podría vincularse con la posibilidad de recibir un asesoramiento genético desde una etapa más temprana (nacimiento) en comparación con lo que ocurre en los casos de TEA, donde la edad promedio de diagnóstico es a los 5 años. En ambos grupos, se encontraron niveles muy bajos en la dimensión de aritmética, es decir que las madres no comprenden nociones de probabilidad, que muchas veces se ven involucrados en el asesoramiento genético, influyendo en la interpretación del riesgo de recurrencia y la toma de decisiones de la familia (Lea, Kaphingst, Bowen, Lipkus & Hadley, 2011).

En cuanto al empoderamiento, los valores de este estudio (SD $M=135,89$ y TEA $M=142,56$) son mejores que los reportados en otros estudios de asesoramiento genético ($M=115$ Tira-

do, McDermott, Thomas, Ferrick Harris, Edwards & McAllister, 2017) y asesoramiento genético para enfermedades psiquiátricas (M=137 Inglis, Koehn, McGillivray, Stewart & Austin, 2015). Siendo que se encontraron valores más altos en Argentina, más aún en el grupo de madres de niños con TEA, podría pensarse que estas madres tendrían una mejor capacidad para tomar decisiones, y el sentimiento de tener control sobre aspectos relacionados con la salud de sus hijos (McAllister, Dunn, Payne, Davies & Todd, 2012; McAllister, Wood, Dunn, Shiloh & Todd, 2011). Un resultado que es muy positivo para el futuro de estas familias y la crianza de sus hijos con SD y TEA es que ambos grupos de madres presentan niveles de adaptación psicológica al diagnóstico de sus hijos, que resultaron adecuados. Es importante recordar que la adaptación psicológica es considerada como un constructo dinámico y multidimensional capaz de abarcar tanto los aspectos emocionales como cognitivos del afrontamiento (Austin et al., 2014; Biesecker et al., 2013). Específicamente las madres de niños con SD parecerían tener niveles más elevados en las dimensiones de bienestar espiritual e integración social; mientras que las madres de niños con TEA presentan valores más altos en la dimensión de afrontamiento eficaz. Como conclusiones preliminares del estudio, sobre madres de niños con SD y TEA puede decirse que: el impacto psicológico repercute de manera más negativa en la salud mental; y de manera más positiva en el empoderamiento, la aceptación del diagnóstico y la comprensión de términos genéticos.

BIBLIOGRAFÍA

- Achenbach, T.M. & Rescorla, L.A. (2003). *Manual for the ASEBA Adult Forms & Profiles*. Burlington, VT: University of Vermont, Research Center for Children, Youth, & Families.
- Ayuda-Pascual, R., Llorente-Comí, M., Martos-Pérez, J., Rodríguez-Bausá, L., & Olmo-Remesal, L. (2012). Medidas de estrés e impacto familiar en padres de niños con trastornos del espectro autista antes y después de su participación en un programa de formación. *Revista de neurología*, 54(1), S73-80.
- Ballesteros De Valderrama, B.P., Novoa Gómez, M.M., Muñoz, L., Suárez, F., & Zarante, I. (2006). Calidad de vida en familias con niños menores de dos años afectados por malformaciones congénitas perspectiva del cuidador principal. *Univ. Psychol. Bogotá (Colombia)*, 5(3), 457-473.
- Biesecker, B.B. (2010). Genetic Counselling: Psychological Issues. *Encyclopedia of Life Sciences (ELS)*. doi: 10.1002/9780470015902.a0005616.pub2
- Biesecker, B.B., & Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk: a mini-review. *Clinical genetics*, 74(5), 401-407.
- Biesecker, B.B., Erby, L.H., Woolford, S., Adcock, J.Y., Cohen, J.S., Lamb, A., Lewis, K.V., Truitt, M., Turriff, A. & Reeve, B.B. (2013). Development and validation of the Psychological Adaptation Scale (PAS): Use in six studies of adaptation to a health condition or risk. *Patient Educ Couns*. 93(2).
- Campbell-Araujo, O.A., & Figueroa-Duarte, A. S. (2001). Impacto del autismo en la familia, la percepción de los padres. *Archivos de Neurociencias*, 6(1), 6-14.
- Canal, R, Martín, M.V., Bohórquez, D., Guisuraga, Z., Herráez, L., Herráez, M. & Posada, M. (2010). La detección precoz del autismo y el impacto en la calidad de vida de las familias. *Aplicación del paradigma de calidad de vida. VII Seminario de actualización metodológica en investigación sobre discapacidad. Salamanca: INICO*, 91-98.
- Dinc, L., & Terzioglu, F. (2006). The psychological impact of genetic testing on parents. *Journal of clinical nursing*, 15(1), 45-51.
- Eiser, C. (1990). *Chronic childhood disease: An introduction to psychological theory and research*. Cambridge University Press.
- Erby, L.R., Roter, D., Larson, S., & Cho, J. (2008). The rapid estimate of adult literacy in genetics (REAL-G): a means to assess literacy deficits in the context of genetics. *American journal of medical genetics Part A*, 146(2), 174-181.
- González-Lamuño, D., & García Fuentes, M. (2008). Enfermedades raras en pediatría. In *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* (Vol. 31, pp. 21-29).
- Hooker, G.W., Ormond, K.E., Sweet, K., & Biesecker, B.B. (2014). Teaching genomic counseling: preparing the genetic counseling workforce for the genomic era. *Journal of genetic counseling*, 23(4), 445-451.
- Inglis, A., Koehn, D., McGillivray, B., Stewart, S.E., & Austin, J. (2015). Evaluating a unique, specialist psychiatric genetic counseling clinic: uptake and impact. *Clinical Genetics*, 87(3), 218-224.
- Kessler, S., Kessler, H., Ward, P., & Opitz, J.M. (1984). Psychological aspects of genetic counseling. III. Management of guilt and shame. *American journal of medical genetics*, 17(3), 673-697.
- McAllister, M., Payne, K., Macleod, R., Nicholls, S., Donnai, D. & Davies, L. (2008). Patient Empowerment in Clinical Genetics Services. *Journal of Health Psychology* 13(7) 895-905.
- McAllister, M., Wood, A.M., Dunn, G., Shiloh, S., & Todd, C. (2011). The Genetic Counseling Outcome Scale: a new patient-reported outcome measure for clinical genetics services. *Clinical genetics*, 79(5), 413-424.
- Ruggieri, V.L., & Arberas, C.L. (2003). Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. *Revista de Neurología*, 37(3), 239-253.
- Rodríguez, S.A., Roter, D.L., Castillo-Salgado, C., Hooker, G.W., & Erby, L.H. (2015). Translation and validation of a Spanish-language genetic health literacy screening tool. *Health Psychology*, 34(2), 120.
- Ruggieri, V. L., & Arberas, C. L. (2015). Abordajes terapéuticos en los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol*, 60(supl. 1), s45-s49.
- Ruggieri, V.L., & Arberas, C.L. (2017). Autismo: importancia de la dimorfología en la identificación de entidades médicas asociadas. *Revista de neurología*, 64(1), 26-31.
- Samaniego, C. (2007). Percepción de la relación con sus padres y tolerancia parental en niños que padecen enfermedades orgánicas crónicas. In *XIV Jornadas de Investigación y Tercer Encuentro de Investigadores en Psicología del Mercosur*. Facultad de Psicología-Universidad de Buenos Aires.

- Samaniego, V.C. & Vázquez, N. (en elaboración). Estandarización del Adult Self Report (ASR) y del Adult Behavior Checklist (ABCL) para población urbana de Argentina de 18 a 59 años.
- Schwartz, L.M., Woloshin, S., Black, W.C., & Welch, H.G. (1997). The role of numeracy in understanding the benefit of screening mammography. *Annals of Internal Medicine*, 127, 966–972.
- Tirado, A.C., McDermott, A.M., Thomas, C., Ferrick, D., Harris, J., Edwards, A., & McAllister, M. (2017). Using patient-reported outcome measures for quality improvement in clinical genetics: an exploratory study. *Journal of genetic counseling*, 26(5), 1017-1028.
- Torres, L., & Maia, E. (2009). Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de Síndrome de Down. *Revista chilena de pediatría*, 80(1), 39-47.
- Vázquez, N. (2015). Problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares, su relación con la calidad del vínculo parental: comparación entre niños que padecen enfermedades genéticas, trastornos psíquicos y población general. Tesis de Doctorado en Psicología. Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Recuperada 20 de septiembre de 2018 de <https://core.ac.uk/download/pdf/83630838.pdf>
- Vázquez, N., Ortega, J., Samaniego, V.C. & Arberas, C.L. (2018). Conferencia Magistral “Enfermedades genéticas en población pediátrica argentina: una mirada desde la Psicología de la Salud”. *X Congreso Internacional de Psicología: Promoviendo el Bienestar Psicológico en Niños y Adolescentes*. Octubre 2018, Lima, Perú.