

Vázquez, Natalia

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
Facultad de Psicología y Psicopedagogía**

Este documento está disponible en la Biblioteca Digital de la Universidad Católica Argentina, repositorio institucional desarrollado por la Biblioteca Central "San Benito Abad". Su objetivo es difundir y preservar la producción intelectual de la Institución.

La Biblioteca posee la autorización del autor para su divulgación en línea.

Cómo citar el documento:

Vázquez, Natalia (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 [en línea]. Tesis de Doctorado en Psicología. Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Registro disponible en: <http://bibliotecadigital.uca.edu.ar/greenstone/cgi-bin/library.cgi?a=d&c=tesis&d=problemas-comportamentales-emocionales> [Fecha de consulta:]

REPUBLICA ARGENTINA



PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATOLICA ARGENTINA
SANTA MARIA DE LOS BUENOS AIRES
Facultad de Psicología y Psicopedagogía

**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
PARA OPTAR AL GRADO ACADÉMICO DE
DOCTOR EN PSICOLOGÍA
DE LA FACULTAD DE PSICOLOGÍA Y PSICOPEDAGOGÍA DE LA
PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA ARGENTINA

AUTORA: Lic. Natalia Vázquez

DIRECTORA DE TESIS: Dra. Virginia Corina Samaniego

Año 2015

Resumen

Las enfermedades genéticas en niños han recibido especial atención en los últimos años, considerando la demora en su diagnóstico y la falta de contención emocional brindada a estas familias resulta necesario conocer son es un factor de riesgo para la salud mental infantil. El objetivo consistió en establecer si existen diferentes niveles de problemas en la salud mental de niños con enfermedades genéticas, respecto de niños de población general, y población clínica de salud mental; y si estas diferencias se asocian a la calidad del vínculo padres-niños. Se planteó un estudio correlacional de corte transversal, en dos fases, teniendo en cuenta tres poblaciones de niños preescolares: con síndromes genéticos-malformaciones congénitas, con trastornos psíquicos, y población general. Se utilizaron tres instrumentos: *Child Behaviour Checklist* CBCL 1½-5 (Achenbach & Rescorla, 2000), *Escala de Tolerancia Parental* (Samaniego, 2010), *Inventario acerca de la Percepción que tienen los niños de 4 a 6 años de las relaciones con sus padres y madres* (Richaud de Minzi, 2002). En la primera fase se validó la escala CBCL 1½-5 lo cual permitió su implementación en la segunda fase del estudio, complementariamente a las otras dos herramientas antes mencionadas. En la segunda fase se demostró que los niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas presentan mayores niveles de problemas en su salud mental que los niños de población general, sin llegar a ser tan elevados como los de niños con trastornos psíquicos. La calidad del vínculo padres-niños presentó características diferentes entre los grupos. Quienes tienen menores niveles de tolerancia hacia el comportamiento infantil son los padres de niños con trastornos psíquicos, seguidos por los de niños con síndromes genéticos, malformaciones congénitas, y por último los de población general. La calidad del vínculo, desde la perspectiva del niño presentó niveles similares entre niños con síndromes genéticos y niños con trastornos psíquicos. La asociación entre los niveles de problemas comportamentales y emocionales y la calidad del vínculo, desde la tolerancia parental, presenta características diferentes según se trate de niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas, niños con trastornos psíquicos o niños de población general, encontrando asociaciones más fuertes en el último caso. En conclusión, la presente investigación constituye un aporte original en el abordaje de la salud mental de niños en edad preescolar. Se demostró la aplicabilidad del CBCL 1½-5 para la detección de problemas comportamentales y

emocionales en niños preescolares de población urbana en Argentina. En segundo lugar, instala un tema muy poco trabajado en nuestro contexto respecto a la necesidad de abordar los aspectos psíquicos de las enfermedades genéticas y esto no solo en los niños sino también en sus padres y cuidadores.

Palabras clave: Salud Mental Infantil; Preescolares; Calidad de Vínculo Padres-Niños; Enfermedades Genéticas.

Dedicatoria

“Habiendo transitado el mismo camino: a los niños que padecen de una enfermedad genética, sus padres, familiares y profesionales de la salud que luchan día a día para brindarles el mayor bienestar y calidad de vida”

Agradecimientos

La presente tesis doctoral pudo ser realizada gracias al apoyo de dos instituciones: la Pontificia Universidad Católica de Argentina donde cursé mis estudios de Doctorado en Psicología, en la Facultad de Psicología y Psicopedagogía, como miembro del Centro de Investigaciones en Psicología y Psicopedagogía (CIPP), y el Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET) que me ha otorgado dos becas para el desarrollo del presente trabajo.

Me gustaría agradecer especialmente a la Dra. Virginia Corina Samaniego, Directora de Tesis y Beca doctoral (CONICET), por guiarme en mis estudios de doctorado, enseñarme el rigor científico, compartir su vocación académica y permitirme formar parte de su línea de investigación. También quisiera agradecer a la Dra. María Cristina Richaud de Minzi, Co-Directora de Beca doctoral (CONICET) y Directora del Doctorado en Psicología de la Pontificia Universidad Católica Argentina (UCA).

Dentro del Centro de Investigaciones en Psicología y Psicopedagogía he compartido estos años con Investigadores, Becarios, y Adscriptos, todos ellos han sido de mucha compañía en el proceso de aprender a investigar, especialmente su Director el Dr. Néstor Roselli, con quien estaré siempre muy agradecida por permitirme ser parte del CIPP. Muchas de las autoridades de esta Universidad han brindado un apoyo fundamental para el desarrollo del presente trabajo, la Dra. Beatríz Balían Vicerrectora de Investigaciones, el Dr. Marcelo Noël y el Dr. Lorenzo García Sanmartino Decanos de la Facultad de Psicología y Psicopedagogía, la Dra. María Cristina Lamas y la Dra. María Adela Bertella Directoras de la carrera Licenciatura en Psicología.

Como Licenciada en Psicología, el asesoramiento en el área de genética médica fue elemental para la realización de la presente investigación, por ello hago extensivo mi agradecimiento a la Dra. Liliana Alba, la Dra. Liliana Bezrodnik, el Dr. Víctor Penchaszadeh, el Dr. Omar Pivetta, por su sabios consejos y enseñanzas. Un especial agradecimiento a la Dra. Claudia Arberas y su cálido equipo de trabajo, quienes me abrieron las puertas del servicio de genética del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez.

Aprovecho también para agradecerle a la Dra. Romina Armando, integrante del equipo técnico del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y

Anomalías Congénitas del Ministerio de Salud de la Nación por confiar en mis capacidades para transferir el conocimiento alcanzado con la presente tesis hacia otros profesionales de la salud.

Es importante mencionar en este agradecimiento a las Asociaciones de paciente y familiares, quienes compartieron sus experiencias y su lucha por lograr la mayor calidad de vida para las personas que padecen de una enfermedad genética. Entre ellas, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), Asociación Argentina de Lucha contra la Enfermedad Fibroquística del Páncreas FIPAN, la Asociación de Mucopolisacaridososis Argentina y la Asociación de padres de niños con Síndrome de X Frágil. También quiero agradecer a los jardines de infantes y maternales de capital federal y la ciudad de Mercedes, Buenos Aires, que brindaron su espacio para el desarrollo de la investigación. A todos los padres y niños que generosa y desinteresadamente han participado del estudio.

Por último mi agradecimiento para quienes han estado a mi lado en estos años; a mis padres, y mis hermanas, quienes compartieron con alegría los avances del proyecto. A Francisco Sánchez, quien me ha acompañado y alentado en todo momento a creer que esta tarea era posible. Gracias por ser mi compañero en la vida.

A todos ellos mi mayor reconocimiento y gratitud.

TABLA DE CONTENIDOS

PRIMERA PARTE: MARCO CONCEPTUAL	13
Capítulo I: Introducción y Problema de Investigación	13
Capítulo II: Revisión de la Literatura	17
2.1 Problemas Comportamentales y Emocionales en Niños de Edad Preescolar	17
2.2 Calidad de Vínculo Padres-Niños y su Relación con la Salud Mental Infantil	21
2.3 Asesoramiento Genético: una Disciplina que Integra Elementos de la Psicología de la Salud y la Genética Médica	23
2.3.1 ¿Que entendemos cuando hablamos de asesoramiento genético? ¿Cuál es el rol del psicólogo en dicho campo?	25
2.3.2 Características del asesoramiento genético en pediatría	29
2.3.3 Impacto emocional del asesoramiento genético en población pediátrica	31
2.3.4 Los aportes y desafíos que ha dejado la evolución del asesoramiento genético al asesoramiento genómico	33
2.4 Enfermedades Genéticas como un Factor de Riesgo para la Salud Mental Infantil	35
SEGUNDA PARTE: INVESTIGACIÓN EMPÍRICA	39
Capítulo III: Planteo del Estudio	39
3.1 Objetivos	39
3.2 Hipótesis	40
3.3 Definición Operacional de Variables	40
Capítulo IV: Método	43
4.1 Población y Procedimientos para Obtener las Muestras	43
4.2 Características de las Muestras	46
4.3 Técnicas para la Recolección de los Datos	52
4.4 Información sobre el Consentimiento y Cuestiones Éticas	55
4.5 Procedimiento para el Procesamiento de los Datos	56
Capítulo V: Resultados	57
5.1 Resultados de la Fase-I Estandarización del CBCL 1½-5	57
5.1.1 Puntajes brutos para determinar rangos clínico y pre-clínico	57

5.1.2 Niveles de confiabilidad del CBCL 1½-5	59
5.1.3 Validez del CBCL 1½-5	63
5.2 Resultados de la Fase-II: Estudio de Problemas Comportamentales y Emocionales, y su Relación con la Calidad del Vínculo Padres-Hijo, en Niños Pequeños con Enfermedades de Origen Genético	65
5.2.1 Niveles de problemas comportamentales y emocionales en grupos bajo estudio (población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, y población general)	66
<i>Niveles de problemas comportamentales y emocionales en niños con síndromes genéticos, comparación con población general y población clínica de salud mental</i>	66
<i>Niveles de problemas comportamentales y emocionales en niños con malformaciones congénitas, comparación con población general y población clínica de salud mental</i>	68
5.2.2 Niveles de tolerancia parental en grupos bajo estudio (población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, y población general)	72
<i>Niveles de tolerancia parental en padres de niños con síndromes genéticos, comparación con población general y población clínica de salud mental</i>	72
<i>Niveles de tolerancia parental en padres de niños con malformaciones congénitas, comparación con población general y población clínica de salud mental</i>	74
5.2.3 Percepción de los niños sobre su vínculo con sus padres en grupos bajo estudio (población clínica con enfermedades genéticas y población clínica de salud mental)	75
5.2.4 Relación entre los niveles de tolerancia parental y los niveles de problemas comportamentales y emocionales	77
Capítulo VI: Discusión y Conclusiones	81
Referencias	93
Apéndice	107

LISTA DE TABLAS

Tabla 1. Portales con información relevante para los profesionales de la salud, pacientes con enfermedades genéticas y sus familiares	33
Tabla 2. Distribución correspondiente a las muestras de Población General y de Población Clínica de Salud Mental según variables sociodemográficas (Fase I)	47
Tabla 3. Distribución correspondiente a las muestras de Síndromes Genéticos y Malformaciones Congénitas, Población General y de Población Clínica de Salud Mental según variables sociodemográficas (Fase II)	51
Tabla 4. Análisis descriptivo de las puntuaciones de las escalas amplias del CBCL en población general	58
Tabla 5. Análisis descriptivo de las puntuaciones de las escalas estrechas del CBCL en población general	59
Tabla 6. Niveles de consistencia interna del CBCL, evaluados con el coeficiente Alpha de Cronbach, en población general	60
Tabla 7. Niveles de confiabilidad del CBCL, evaluados por acuerdo entre madre y padre, en población general	61
Tabla 8. Niveles de confiabilidad del CBCL, evaluados por test-retest, en población general	62
Tabla 9. Niveles de estabilidad de los puntajes del CBCL, en población general	62
Tabla 10. Niveles de validez del CBCL, evaluados por el poder de discriminación del instrumento entre un grupo clínico de salud mental y un grupo de población general	64
Tabla 11. Niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares con síndromes genéticos y población general	67
Tabla 12. Niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares con síndromes genéticos y población clínica de salud mental	68
Tabla 13. Niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares con malformaciones congénitas y población general	69

Tabla 14. Niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares con malformaciones congénitas y población clínica de salud mental	70
Tabla 15. Niveles promedio de tolerancia parental en niños preescolares con síndromes genéticos y población general	72
Tabla 16. Niveles promedio de tolerancia parental en niños preescolares con síndromes genéticos y población clínica de salud mental	73
Tabla 17. Niveles promedio de tolerancia parental en niños preescolares con malformaciones congénitas y población general	74
Tabla 18. Niveles promedio de tolerancia parental en niños preescolares con malformaciones congénitas y población clínica de salud mental	75
Tabla 19. Niveles promedio de percepción de los niños del vínculo con su madre, en niños preescolares con síndromes genéticos y población clínica de salud mental	76
Tabla 20. Niveles de asociación entre problemas comportamentales y emocionales en los niños, y niveles de tolerancia parental en niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas	78
Tabla 21. Niveles de asociación entre problemas comportamentales y emocionales en los niños, y niveles de tolerancia parental en niños de población general	79
Tabla 22. Niveles de asociación entre problemas comportamentales y emocionales en los niños, y niveles de tolerancia parental en niños de población clínica de salud mental	80

LISTA DE FIGURAS

Figura 1. Comparación del nivel de problemas totales, evaluados con <i>el Child Behavior CheckList</i> (CBCL 1½-5)	71
--	----

PRIMERA PARTE: MARCO CONCEPTUAL

Capítulo I: Introducción y Problema de Investigación

Uno de los grandes temas de estudio de la psicología, a nivel mundial y a lo largo de la historia, ha sido las diferencias entre una adecuada salud mental y la presencia de psicopatología, considerando las implicancias de esta última en el contexto cotidiano de quien la padece. En particular, la psicopatología del desarrollo se ha dedicado a contribuir en el conocimiento de la salud mental infantil. Para la presente investigación se ha elegido realizar un aporte original en el abordaje de la salud mental de niños en edad preescolar que padecen una enfermedad genética.

Una buena salud mental es un requisito indispensable para que un niño pueda desarrollar vínculos sanos, adquirir habilidades cognoscitivas y competencias emocionales. Cuando esto no se logra se corre el riesgo de desarrollar problemas en la salud mental infantil, los cuales serán entendidos en esta tesis como problemas comportamentales y emocionales. El diagnóstico precoz de estos problemas resulta una medida preventiva por excelencia; la intervención temprana mejora el pronóstico del niño y reduce la aparición de trastornos que puedan a futuro afectar el aprendizaje en edad escolar o aumentar la probabilidad de padecer de una discapacidad a largo plazo, debido a que existe un alto grado de continuidad entre la psicopatología infantil y la del adulto (Achenbach & Rescorla, 2000; Martinez, 2009; Pihlakoski et al., 2006).

De este modo, conocer que es lo que ocurre con la salud mental de un niño que padece una enfermedad genética, desde sus primeros años de vida, se convierte en una oportunidad única para empezar a desarrollar programas tendientes a favorecer el mayor bienestar de ese niño, y por consecuencia, el de su familia. Es relevante mencionar que no se encontraron investigaciones previas en Argentina, que buscaran estudiar esta misma problemática. Debido a que el presente trabajo consistirá en un estudio epidemiológico es necesario contar con instrumentos estandarizados; porque son breves, sencillos, y económicos en cuanto a su administración, y de gran aceptación por parte de los padres (Samaniego, 2004c). Para la edad preescolar, se identificó como el instrumento más ampliamente utilizado, tanto en ámbitos clínicos como de investigación, el *Child Behavior Checklist* (CBCL 1½-5) (Achenbach & Rescorla, 2000; Ivanova et al., 2010; Rescorla et al., 2011). Dado que no se encontraba validado localmente se decidió la estandarización del mismo para

población urbana de Argentina, lo cual permitirá obtener información válida y confiable sobre el nivel de problemas comportamentales y emocionales de niños en edad preescolar que tienen una condición genética.

A su vez, es importante el estudio de las variables asociadas a la presencia de problemas en la salud mental infantil, para tener una comprensión más global de la dinámica que subyace a estas diferencias mencionadas entre el logro de una buena salud mental y la presencia de psicopatología. Según estudios previos, las perturbaciones en el vínculo padres-niño constituyen un factor significativo (Elberling, Linneberg, Olsen, Goodman & Skovgaard, 2010; Samaniego, 2004c; Skovgaard, Houmann, et al., 2008). Esta relación no ha sido lo suficientemente analizada en niños tan pequeños, y se advierte que no hay antecedentes de su estudio en niños con enfermedades genéticas. A modo de conjetura inicial puede pensarse que la calidad de este vínculo podría verse comprometida por el impacto emocional que implica el diagnóstico de una condición genética (Ballesteros De Valderrama, Novoa Gómez, Muñoz, Suárez & Zarante, 2006; Dinc & Terzioglu, 2006; González-Lamuño & Fuentes, 2008).

Tal como se deduce de muchas de las publicaciones revisadas, en otros países quien contiene a la familia en el momento de transmitir un diagnóstico de una enfermedad genética, suele ser un psicólogo que se especializa en el área de asesoramiento genético. En este punto es necesario introducir el concepto de *genetic counseling*, asesoramiento genético, como una disciplina que integra elementos de la psicología y de la genética médica. El componente indispensable desde lo psicológico surge desde la psicología de la salud con el propósito de colaborar en el proceso de asesorar a un paciente y su familia que consulta en un servicio de genética. Su foco está puesto en la contención emocional y las intervenciones psicoeducativas que garanticen una adecuada comprensión de la condición genética (Biesecker, 2010; Shiloh, 1996). Considerando la población que es objeto de estudio de la presente tesis, niños pequeños, que los padres entiendan la enfermedad de su hijo implica a su vez que logren identificar las características comportamentales y socioemocionales del síndrome que padece el niño. El nivel de comprensión de los padres sobre estas características afectará, sin lugar a dudas, sus posibilidades para desplegar sus habilidades de crianza.

Así como se mencionó que en nuestro país no se encontraron investigaciones previas que evaluaran la presencia de problemas de salud mental en niños con

condiciones genéticas, lo cual indica en algún punto que es una temática a la que no se le ha prestado suficiente atención, también debe decirse que el asesoramiento genético no existe como tal en nuestro contexto. En Argentina esta es un área de vacancia, por lo que la presente tesis constituye el inicio de una línea de investigación original que permitirá tener múltiples puntos de transferencia en beneficio de estos niños, sus familiares, y como desarrollo de un campo disciplinar específico.

Con el fin de comenzar a pensar sobre esta problemática se realizó una rotación en un servicio de genética de Capital Federal -en el período 2010/2011-. En la misma se observó que ciertamente los padres de niños con enfermedades genéticas tienen dificultades para criar a sus hijos, se sienten inseguros al momento de ejercer su autoridad porque no pueden identificar cuáles de los problemas que perciben en sus hijos son específicamente debidos a su enfermedad. Son familias con un monto de angustia muy elevado porque el diagnóstico suele demorarse algunos años, luego de múltiples consultas con diferentes especialistas. Esta incertidumbre previa al diagnóstico no concluye con él, debido a que el asesoramiento, en nuestro país, no suele estar acompañado de la contención y orientación familiar necesaria (Vázquez, 2012). A partir de esta rotación, pudo advertirse que la salud mental de los niños con estas condiciones no es un aspecto que se tome en cuenta dentro del abordaje.

La presente investigación se propuso responder los siguientes interrogantes ¿los niños en edad preescolar que padecen una enfermedad de origen genético, están en riesgo de tener más problemas comportamentales y emocionales que sus pares sin problemas de salud?, ¿son estos problemas de significación clínica?, ¿difiere la calidad de vínculo parental según el niño padezca o no una enfermedad genética?

La relevancia de la presente investigación reside principalmente en obtener información válida y confiable sobre la salud mental de una población que ha sido escasamente estudiada, niños en edad preescolar que padecen de una enfermedad genética. También en conocer cuáles son las particularidades del vínculo entre estos niños y sus padres. A fin de obtener esa información, como se subraya, de manera válida y confiable es que se planteó además efectuar la estandarización de un instrumento de detección temprana de problemas comportamentales y emocionales, el CBCL 1½-5.

En cuanto a su relevancia social, los principales beneficiarios de este estudio serán los niños que padecen de este tipo de enfermedades y sus familias. Pero también

se piensa que los resultados del estudio pueden ser de interés para los profesionales de la salud que trabajen en el área, principalmente psicólogos y médicos genetistas.

Por último, en lo que respecta a sus implicancias, el aporte de conocimiento sobre una problemática que no ha sido objeto de estudio en investigaciones previas en nuestro país, representará el punto de inicio de una línea de trabajo que tiene por fin último colaborar en el logro de un mayor bienestar y calidad de vida de las familias argentinas que tienen un niño con una enfermedad genética.

Capítulo II: Revisión de la Literatura

En primer lugar, se presentará la perspectiva teórica desde la cual se considera la evaluación de la salud mental en niños pequeños. Distintos enfoques abordan la problemática, el elegido como más adecuado es el dimensional, dentro del marco de la psicopatología del desarrollo. El instrumento seleccionado para medir esta variable, el *Child Behavior Checklist* CBCL 1½-5, permitirá conocer la medida de problemas comportamentales y emocionales en la muestra de estudio (Achenbach & Rescorla, 2000). Dado que es una escala con un gran uso transcultural, se incluyen algunos de los estudios más relevantes para el problema de investigación que aborda la presente tesis. Esta sección del marco teórico busca a su vez dar cuenta de las limitaciones en el conocimiento actual sobre la psicopatología infantil.

En segundo término, se procederá a considerar el modo en que se analiza en esta investigación la calidad del vínculo padres-niño. Esta compleja relación se estudiará a partir de la tolerancia parental (Samaniego, 2010) y la percepción que tiene el niño del vínculo con su padre (Richaud de Minzi, 2002). Según los antecedentes revisados esta calidad vincular es un predictor de los problemas comportamentales y emocionales, por ello su estudio es sumamente relevante.

En tercer lugar, se expondrán los antecedentes más destacados en el área de asesoramiento genético, disciplina que ha permitido en los últimos años fortalecer los puntos de vinculación entre la psicología y la genética médica.

Por último, se hace una revisión de la problemática central de esta tesis, la consideración de las enfermedades genéticas como un factor de riesgo para la calidad de vínculo de los padres con sus hijos y, por lo tanto, para la salud mental infantil.

2.1 Problemas Comportamentales y Emocionales en Niños de Edad Preescolar

El bienestar y la felicidad de un niño es el anhelo de todo padre, educador, y profesional de la salud. Si bien es reconocida la importancia de una buena salud mental para el logro de un desarrollo adecuado en aspectos sociales, cognoscitivos, y emocionales, los trastornos psíquicos siguen siendo frecuentes durante la infancia (Martinez, 2009). Según la Organización Mundial de la Salud, cerca de un 20% de niños y adolescentes sufren de una enfermedad mental que genera discapacidad (World Health Organization, 2003).

Los niños en edades tempranas suelen ser llevados por sus padres a una consulta clínica porque los observan agresivos, desafiantes, hiperactivos, o con dificultades para prestar atención; pero estos comportamientos son también típicos del desarrollo, en esta edad. Uno de los parámetros que nos permite discriminar si las dificultades que perciben los padres son significativas como para requerir atención clínica son los datos epidemiológicos basados en el lugar de residencia del niño, es decir, la prevalencia de problemas en salud mental. Esto implica conocer el nivel de problemas característico de los niños en esa edad y para ese contexto sociocultural (Rescorla et al., 2011).

Por lo tanto, un elemento necesario para el diseño de políticas adecuadas tendientes a la contención de esta problemática, es disponer de información válida y confiable. En este sentido, se advierte que aún existen muchas limitaciones en la conceptualización, definición, medición y estudio de los problemas comportamentales y emocionales en niños pequeños de edad preescolar. Entre ellas pueden mencionarse: a) la falta de consenso para determinar qué afectos o comportamientos son normales o patológicos para esta edad, b) la poca confiabilidad de la información que los padres brindan sobre el comportamiento de sus hijos, y cómo combinar información que pueda provenir de múltiples informantes, c) las limitaciones en la conceptualización y medición de los trastornos psicopatológicos, d) la escasez de estudios sobre los factores de riesgo asociados, y e) la poca cantidad de artículos, a nivel mundial, que indiquen la prevalencia, distribución, y evolución de los problemas en salud mental infantil (Dougherty et al., 2015; Egger & Angold, 2006; Skovgaard, Houmann, Landorph & Christiansen, 2004; Skovgaard, Olsen, et al., 2008).

En la producción científica de Argentina se advierten estas mismas lagunas en el conocimiento epidemiológico sobre la salud mental de los más pequeños. Se reconocen como antecedentes los estudios realizados por Samaniego en niños de edad escolar, en población general (Samaniego, 2004a) y en población clínica (Slapak, Cervone, Luzzi & Samaniego, 2002).

En preescolares, existen dos investigaciones recientes, una de ellas encontró que el 24% de las admisiones al servicio de salud mental infanto-juvenil, perteneciente a un hospital general, se correspondían con esta franja etaria (Schu, Zan & Vázquez, 2011). El segundo estudio, en una muestra de población general, aportó evidencia que sostiene que a mayor nivel de problemas comportamentales y emocionales en los padres se observa mayor nivel de estos mismos problemas en sus

hijos (Rivas, Vázquez & Samaniego, 2011). Ambos estudios han trabajado con muestras pequeñas por lo que los resultados deben profundizarse.

Al presente no existe un acuerdo en la comunidad científica sobre los criterios utilizados para el diagnóstico de la psicopatología infantil. Este consenso resulta necesario para poder tener un lenguaje común tanto en el ámbito clínico como en investigación. Al respecto, Achenbach considera que existe una interdependencia entre el proceso de evaluación, el logro de un diagnóstico, las nosologías y taxonomías. En el ámbito clínico, la evaluación del niño que acude a la consulta es el primer paso para arribar a un diagnóstico; el cual a su vez se encuentra afectado por la perspectiva nosológica que el clínico ha adoptado (Achenbach, 2008).

Dentro de lo que se conoce como modelo categórico, enfoque que considera a las patologías como presentes o ausentes, se encuentran el DSM, Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales -Statistical Manual of Mental Disorders- y el CIE -Clasificación internacional de enfermedades-. Estos sistemas de clasificación especifican los criterios para el diagnóstico de los distintos desórdenes mentales. Junto con el modelo categórico en nuestros tiempos encontramos también el modelo ideográfico, que rechaza todo tipo de etiquetas y generalmente deviene de un marco teórico como el psicoanálisis o el cognitivismo (Samaniego, 2008). Estos dos primeros modelos trabajan con un abordaje en donde los expertos son los que determinan los criterios para el diagnóstico clínico -*top down*- (Achenbach, 2008).

El modelo dimensional, en cambio, en el que se enmarca la presente investigación, concibe al desorden como un grupo de síntomas que forman una dimensión o un continuo donde se supone que todos los individuos poseen el trastorno en un mayor o menor grado. Este marco conceptual que puede incluirse en la perspectiva de la psicopatología del desarrollo, reconoce la existencia de síndromes, que son problemas que tienden a ocurrir de manera conjunta (Samaniego, 2008). Pero estos síndromes no son definidos por expertos sino a partir de datos estadísticos sobre grandes muestras poblacionales -*bottom up*- (Achenbach, 2008).

Cada niño difiere de otro de incontables maneras, por lo que ningún proceso de evaluación será capaz de captar todas las características únicas de ese niño y su entorno familiar. Para dicho proceso es aconsejable el uso de instrumentos que tengan una apoyatura empírica, que a su vez permitan considerar las perspectivas de múltiples informantes, y hacer comparaciones transculturales. Las escalas del sistema ASEBA *Achenbach System of Empirically Based Assessment* cumplen con estos

requisitos y ofrecen una taxonomía basada en estadísticas poblacionales (Achenbach, 2001, 2008, 2014).

Para la población que es objeto de estudio en este trabajo, niños en edad preescolar, se seleccionó de las escalas del sistema ASEBA el *Child Behavior Checklist* (CBCL 1½-5), el cual es un instrumento para niños de entre un año y medio y cinco años, que surge como revisión de una versión anterior que era solamente para niños de dos y tres años de edad CBCL/2-3 (Achenbach & Rescorla, 2000; Achenbach, 1992). El CBCL 1½-5 ha sido aplicado en al menos 24 sociedades distintas (n=19,850) demostrando ser una herramienta válida y confiable para medir problemas comportamentales y emocionales en niños pequeños. Siendo una de las escalas con mayor uso transcultural, cuenta hasta el momento con la más grande y diversa base de datos para comparar los niveles de problemas en esta edad (Ivanova et al., 2010; Liu, Leung, Sun, Li & Liu, 2012; Rescorla et al., 2011).

El CBCL 1½-5 provee un lenguaje común para describir el funcionamiento de niños pequeños en diversas condiciones. Dentro de sus posibles múltiples aplicaciones puede mencionarse su uso en la práctica clínica, en ámbitos de educación, en contextos médicos, en procesos de adopción, en el ámbito forense y en trámites de custodia. También puede señalarse como ventaja que su administración resulta económica, pudiendo ser autoadministrable y con un tiempo de respuesta breve, teniendo gran aceptación por parte de los adultos (Achenbach & Rescorla, 2000; Achenbach, 1992; Achenbach & Rescorla, 2004; Achenbach, Rescorla & Maruish, 2004; Rescorla, 2005). Esto es importante dado que los niños no tienen la posibilidad de discriminar un problema y demandar atención por él, sino que son sus padres o adultos responsables quienes deben ser capaces de percibir los problemas e identificarlos como tales (Samaniego, 2004b), lo más tempranamente posible, pudiendo así actuar para prevenir futuros problemas en el desarrollo.

Respecto de esto último, los problemas de salud mental en la infancia representan una de las problemáticas más relevantes de salud pública a nivel internacional. En especial la etapa preescolar ha recibido mayor atención en la última década. La comprobada continuidad entre la psicopatología infantil y la del adulto demuestra que el diagnóstico precoz es una medida preventiva por excelencia, posibilitando la intervención temprana (Achenbach & Rescorla, 2000; Basten et al., 2014; Bayer et al., 2012; Horwitz et al., 2013; Mesman & Koot, 2001; Pihlakoski et al., 2006; Skovgaard, Olsen, et al., 2008).

Considerando como antecedente la estandarización del CBCL en población urbana de Argentina en edad escolar (Samaniego, 2008), se decidió para la presente tesis validar la versión de esta escala para niños de edad preescolar. Esto no solo permitirá evaluar los niveles de problemas comportamentales y emocionales en niños con enfermedades genéticas, que es el propósito central de esta investigación, sino que además significaría un aporte para la comunidad científica y no científica que se encuentra interesada en la salud mental infantil.

2.2 Calidad de Vínculo Padres-Niños y su Relación con la Salud Mental Infantil

El niño experimenta inicialmente el mundo a través de sus padres; la relación con ellos es el contexto primario para el desarrollo comportamental, social y cognitivo. Estas experiencias tempranas de vínculos de apego se constituyen como reguladoras de las vivencias de estrés del niño. De este modo, los primeros años de vida constituyen un momento central en el desarrollo de capacidades y funciones psicológicas del infante (Richaud de Minzi, 2007).

El estudio de esta relación diádica es sumamente complejo, pero fundamental para poder comprender el comportamiento del niño, y por lo tanto la presencia de problemas comportamentales o emocionales. Desde la perspectiva cognitivista, la percepción del niño sobre sus padres incidirá en su comportamiento. El niño va a responder a la conducta de sus padres de acuerdo a la percepción que tenga de la misma. Es importante remarcar este aspecto, no es el comportamiento real de los padres lo que influye significativamente en el desarrollo infantil, sino el modo en que ese niño interpreta aquello que sus padres hacen (Richaud de Minzi, 2002; Schaefer, 1961, 1965).

En este sentido, la percepción de una relación contenedora de los padres se convertirá en un recurso central; mientras que la percepción de relaciones inapropiadas generará una tendencia a desarrollar modalidades de afrontamiento desadaptativas experimentando sentimientos de soledad y depresión. Se ha demostrado, a partir de varios estudios, que si bien los estilos parentales pueden variar de una cultura a otra, presentando características particulares en cada sociedad, la relación entre la percepción del niño sobre el estilo parental y su comportamiento no. Es decir, la percepción de un estilo parental positivo es fundamental para un desarrollo adecuado de recursos afectivos y cognitivos. Por el contrario cuando la percepción

que tiene el niño sobre el vínculo con su padre tiene características de rechazo hostil, control, coacción, se observa mayor presencia de problemas en el comportamiento infantil (Richaud de Minzi, 2007; Richaud de Minzi, Lemos & Mesurado, 2011; Richaud de Minzi, Lemos & Rubilar, 2014; Richaud de Minzi et al., 2013).

Pero también es fundamental evaluar su contraparte, es decir la percepción que tienen sus padres respecto del vínculo con sus hijos (Richaud de Minzi et al., 2013). Sobre este aspecto, Samaniego postuló que existe una tolerancia diferencial en los padres, respecto del comportamiento de sus hijos. Es decir, frente a un mismo comportamiento infantil no todos los padres reaccionan del mismo modo. Esto tiene relación con los estilos parentales, y se considera que las prácticas disciplinarias inadecuadas, que se asocian a una baja tolerancia parental, predisponen a la presencia o exacerbación de problemas comportamentales en los niños. El constructo tolerancia parental obtuvo sustento empírico y resultó ser una variable predictiva relevante respecto del grado de problemas comportamentales y emocionales en niños de edad escolar; es decir que a menor nivel de tolerancia parental mayor es el nivel de problemas en los niños (Samaniego, 2004c; Samaniego, 2010).

Del mismo modo que se considera que la detección temprana de problemas en salud mental es la mejor estrategia de prevención, el reconocimiento temprano de dificultades o desviaciones en los patrones de interacción padres-niños es también deseable (Richaud de Minzi, 2002). Sin embargo se advierte que no hay muchos estudios publicados en edad preescolar. Entre los principales antecedentes pueden mencionarse los resultados de un trabajo publicado en México, que indicaron que existe congruencia entre la percepción de los niños sobre una relación adecuada o inadecuada con sus padres y los niveles de problemas comportamentales en los niños (Solís-Cámara & Cuevas, 2014).

Por otra parte, a nivel local con niños de edad escolar, se ha estudiado que la pertenencia social de las familias influye en los niveles de tolerancia parental; en padres más jóvenes y específicamente en madres con menores niveles de instrucción se observan menores niveles de tolerancia parental (Samaniego, 2006). A su vez se ha demostrado que este entramado de atribuciones, estilos parentales y emociones que componen a la tolerancia parental se mantienen estables en el tiempo, es decir, de no realizarse algún tipo de intervención u orientación a padres los niveles de tolerancia parental permanecen constantes, según señala un estudio longitudinal recientemente publicado (Samaniego, 2012). De modo complementario, también se encontró

evidencia que sostiene que a menor nivel de tolerancia parental, no solo se encuentran mayores niveles de problemas comportamentales y emocionales en sus hijos, sino que también se observan mayores niveles de estos mismos problemas en los padres (Samaniego, 2013).

Como puede advertirse las investigaciones son escasas, no existe información suficiente para comprender la asociación entre la calidad del vínculo parental y la presencia de problemas comportamentales y emocionales en niños pequeños de edad preescolar por lo que los estudios deben profundizar en estos aspectos.

2.3 Asesoramiento Genético: una Disciplina que Integra Elementos de la Psicología de la Salud y la Genética Médica

Si bien el foco de la presente tesis está puesto en el estudio de las variables salud mental infantil y calidad de vínculo parental, es importante desde la revisión de la literatura considerar los antecedentes publicados, desde el área de la psicología, sobre las enfermedades genéticas en niños. Esto permitirá tener una comprensión más global y enriquecedora de la problemática de investigación.

De acuerdo con Eiser, pocas familias logran verdaderamente darse cuenta hasta qué punto el diagnóstico de una enfermedad crónica cambiará cada aspecto de sus vidas. Cuidar de un niño con una condición crónica es extremadamente demandante, tanto emocional como físicamente, la vida familiar y en particular la conyugal suele verse afectada. Los padres del niño deben aprender a manejar adecuadamente su tratamiento, suministrar la medicación a la hora señalada, modificar rutinas alimentarias o aprender técnicas específicas de kinesiología como puede ser en el caso de la Fibrosis Quística. Además de sentirse abrumados por sus responsabilidades en el cuidado del niño, restringiendo en ocasiones su vida social, deben ser capaces de manejar sus expectativas respecto al desarrollo de sus hijos. Algunas enfermedades implican la limitación en la adquisición de ciertas habilidades o la pérdida de ellas cuando se trata de una enfermedad con deterioro progresivo. No solo los padres, sino la familia entera debe lidiar con la incertidumbre acerca de la salud y el futuro de ese niño (Eiser, 1990).

Un tipo particular de enfermedad crónica son las llamadas enfermedades raras -ER- o poco frecuentes. Se han descrito entre 6.000 y 8.000 condiciones, que en su conjunto afectan a millones de personas. Su carácter distintivo es la baja prevalencia en la población, que debe ser igual o inferior a 5 en 10.000 habitantes para ser

consideradas dentro de este grupo. Muchas de ellas tienen una causa genética conocida, y se predice que la mayoría de las mutaciones genéticas causantes de enfermedad, aún no descubiertas, serán identificadas antes del 2020. Esto es posible gracias a numerosos avances científicos y tecnológicos, y a la creación del Proyecto Genoma Humano, que facilitaron una mayor capacidad diagnóstica a un menor costo económico (Avellaneda, Izquierdo, Torrent-Farnell & Ramon, 2008; Boycott, Vanstone, Bulman & MacKenzie, 2013; Gunder & Martin, 2010; Hernández & Alcaraz, 2013; Sheth et al., 2014).

Frecuentemente el concepto de enfermedades raras se ve acompañado del de medicamentos huérfanos entendiendo por esto la ausencia de disponibilidad de fármacos. Este es otro de los elementos distintivos de estas condiciones. Más allá de que el diagnóstico en sí mismo es difícil y suele demorarse algunos años, debido a la falta de información y la escasez de profesionales capacitados, una vez identificada la enfermedad las oportunidades terapéuticas no son las óptimas. Existe una brecha entre el descubrimiento de la mutación, en el gen, responsable de una enfermedad y el desarrollo de un tratamiento eficaz (Avellaneda et al., 2008; Boycott et al., 2013; Palau, 2010).

En Argentina quienes más han trabajado en difundir los conocimientos actuales sobre las enfermedades poco frecuentes, también denominadas raras -ER-, son las asociaciones de pacientes y/o familiares. Existen dos organizaciones que se destacan por su gran labor en esta temática, la Fundación GEISER -Grupo de Enlace e Investigación y Soporte de Enfermedades Raras- que surgió en el año 2002 y FADEPoF -Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes- creada en el año 2011 con la finalidad de reunir a múltiples ONGs y agrupaciones de pacientes y familiares. Los esfuerzos sostenidos de estas asociaciones cumplieron en nuestros días una meta común, la reglamentación de la Ley Nacional 26.689, sancionada en el 2011 y reglamentada en el 2015, para el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes. Esta Ley promueve la detección precoz, el diagnóstico, el tratamiento y la consecuente recuperación de la persona con una enfermedad poco frecuente; propone la creación de un organismo multidisciplinario especializado en estas temáticas y la elaboración de un listado de estas condiciones con sus respectivos datos de prevalencia; entre otros aspectos. Por otro lado en la provincia de Buenos Aires, existe la Ley N° 14.239, reglamentada en 2014 por la cual devino la creación de un Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades

Raras. Se evidencia aquí la importancia que se le otorga a la contención de estos pacientes. Las autoridades prevén la creación de equipos interdisciplinarios donde la especialidad de Psicología o Psiquiatría se dispone como obligatoria (MSAL, 2013).

Hasta el momento, los mayores avances en las políticas públicas han sido orientados hacia el diagnóstico y tratamiento de las anomalías congénitas, que representan la segunda causa de mortalidad infantil. Una consecuencia directa de este progreso es la disponibilidad de datos de prevalencia de defectos congénitos (Bidondo, Groisman, Barbero & Liascovich, 2015; Campana, Pawluk & López, 2010; Groisman et al., 2013; Liascovich et al., 2011); y la elaboración de una guía para el enfoque en atención primaria, con indicaciones para los profesionales del primer y segundo nivel de atención sobre acciones específicas a realizar en términos de prevención y promoción de la salud (MSAL, 2014). Otro gran logro fue la sanción de la Ley Nacional 26.279 según la cual, en la pesquisa neonatal debe incluirse la detección de hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, sífilis y Chagas congénitos (Rossato, 2009).

Como limitaciones puede mencionarse que aún no se dispone de registros nacionales, para Argentina, de prevalencia de enfermedades genéticas y de exposición a factores de riesgo (Penchaszadeh, 2013). Tampoco se cuenta con una amplia trayectoria en el abordaje de las enfermedades poco frecuentes de origen genético desde el campo de la psicología de la salud, y se advierte la ausencia de ofertas de posgrado que permitan la capacitación del psicólogo como asesor genético. Por lo tanto, la revisión de antecedentes se hará a partir de estudios publicados en otros países con gran trayectoria en el área, como Estados Unidos, Inglaterra, España. Se espera que en los próximos años el avance en las políticas públicas sea aún mayor, ante la reciente reglamentación de la Ley Nacional 26.689 para el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes y la creación del Programa Nacional de Enfermedades poco Frecuentes y Anomalías Congénitas.

2.3.1 ¿Que entendemos cuando hablamos de asesoramiento genético? ¿Cuál es el rol del psicólogo en dicho campo?

Tradicionalmente se consideraba que el principal objetivo del asesoramiento genético era simplemente informar a la persona sobre su probabilidad de desarrollar y/o transmitir un desorden genético, indicándole sus posibles consecuencias, y el

modo en el que puede ser prevenido o aminorado (Harper, 1988). A lo largo de los años se ha sostenido cierta tensión que reviste características éticas entre las posturas directivas y no directivas que adopta el asesor genético. En el primer caso, pueden llegar a aconsejar a los padres la interrupción de un embarazo frente al diagnóstico de una enfermedad genética o la no concepción de futuros embarazos cuando el riesgo de recurrencia de la enfermedad es alto (Kessler, 1992a; Pauker & Pauker, 1977).

Desde una postura directiva se busca influir en el comportamiento de la persona a la que se está aconsejando, mientras que desde una postura no directiva solo se interviene en el proceso de elaboración, no se le dice qué hacer, sino que se le brinda el espacio para la tramitación del eventual problema. Esta discusión sobre los aspectos bioéticos de un asesoramiento directivo o no directivo ha tomado especial relevancia en la última década con las posibilidades de un diagnóstico prenatal, generando a su vez un conflicto entre los asesores genéticos y las asociaciones que defienden los derechos de las personas con discapacidad. Estos últimos defienden el derecho a la vida y luchan por un mayor bienestar de las personas con discapacidad. Como balance sobre este enfrentamiento puede decirse que la figura del asesor genético pudo, en ocasiones, haber sido malinterpretada. La gran mayoría de estos profesionales no tienen una postura directiva respecto a la interrupción de un embarazo, apoyan los derechos reproductivos y la autonomía de las personas, haciendo su mayor esfuerzo para brindar información de un modo imparcial. El rol del asesor genético es fundamental para la promoción de una mayor calidad de vida de estas familias. Se espera a futuro el logro de una mayor articulación con las asociaciones de pacientes y familiares con ER (Arribas-Ayllon & Sarangi, 2014; Chieng, Chan & Lee, 2011; Farrelly et al., 2012; Hodgson & Gaff, 2013; Hodgson & Weil, 2012; Kessler, 1992a, 1997b; Madeo, Biesecker, Brasington, Erby & Peters, 2011; McGillivray, Rosenfeld, McKinlay Gardner & Gillam, 2012; Resta, 2011; Resta et al., 2006).

La incorporación de los psicólogos en este campo de acción ha sido gradual y uno de los autores más destacados es Seymour Kessler; quien afirma que cualquier modelo de asesoramiento que ignore o minimice el componente psicológico de este proceso estará pobremente equipado para manejar adecuadamente la transferencia y contratransferencia (Kessler, 1998). Remarca también la importancia de promover la autonomía de la persona considerando sus necesidades psicológicas y su capacidad

para resolver problemas; es decir, el asesor debe aprender de su contratransferencia y seguir desarrollando constantemente sus habilidades (Kessler, 1992b, 1997a, 2001).

La empatía con quien consulta es otro elemento central de este proceso, brindarle la posibilidad de sentirse comprendido por la situación que atraviesa. Se trata de empoderar a la persona, es decir, ayudarlo a que se sienta capaz de lidiar de manera más eficaz con sus problemas (Kessler, 1999). Años más tarde se diseñó un instrumento para evaluar esta capacidad de empoderamiento en los padres - *empowerment*-. Este concepto está relacionado con la capacidad para tomar decisiones, y el sentimiento de tener control sobre aspectos relacionados con la salud (McAllister, Dunn, Payne, Davies & Todd, 2012; McAllister, Wood, Dunn, Shiloh & Todd, 2011). Los estudios publicados indican que los padres que experimentan mayores niveles de incertidumbre sienten menos control sobre la condición médica de sus hijos, lo que puede conducir a un afrontamiento menos eficaz y una peor adaptación; manifestándose de manera más aguda en padres menos optimistas y que perciben una mayor severidad en la enfermedad de sus hijos (Madeo, O'Brien, Bernhardt & Biesecker, 2012).

Otra autora referente en el área es Shoshana Shiloh, quien considera que éste puede ser un campo de interés para los psicólogos, tanto para los que realizan investigaciones como para aquellos que se desempeñan en clínica. Como en toda situación de convivencia con una enfermedad crónica se encuentran implicados procesos como la percepción de riesgo, la toma de decisiones, la comunicación interpersonal, el estrés, el afrontamiento, y la dinámica familiar. Comienza entonces a tomar fuerza la idea de que el asesor genético debe llevar adelante un proceso psicoeducativo capaz de dar respuesta a una doble demanda, de información genética y de apoyo emocional (Shiloh, 1996; Shiloh, Berkenstadt, Meiran, Bat-Miriam-Katznelson & Goldman, 1997; Shiloh, Gerad & Goldman, 2006).

Tradicionalmente el asesoramiento genético se había orientado principalmente en el modelo de enseñanza, es decir que se buscaba aumentar el conocimiento y el entendimiento del paciente respecto de los aspectos médicos de la enfermedad genética. Se puede pensar que este proceso en Argentina aún se encuentra estancado en esta orientación casi de manera exclusiva. Kessler es uno de los primeros autores que sugiere la integración del modelo de enseñanza con el de asesoramiento (Kessler, 1999).

Biesecker es otra investigadora destacada con vasta cantidad de publicaciones. Ha definido como objetivos del asesoramiento genético: promover el entendimiento, facilitar el proceso de toma de decisiones, reducir el malestar psicológico, aumentar en la persona el sentido de control personal, y asesorar al paciente en su adaptación a los eventos estresantes. De este modo se considera al asesoramiento genético como un proceso psicoeducativo dinámico centrado en la información genética. Esto se da dentro de una relación terapéutica establecida entre el paciente y el asesor donde el primero es ayudado a personalizar información probabilística y técnica de tipo genética para promover su autodeterminación y aumentar su capacidad de adaptación. El objetivo central es aumentar la habilidad del paciente para usar la información genética de un modo personal y con significado para minimizar el estrés psicológico y aumentar el control personal (Biesecker & Peters, 2001).

Posteriormente en el año 2006 distintos profesionales se reúnen para proponer una nueva definición, partiendo de una revisión de más de 20 definiciones publicadas entre mediados de 1960 y 2004. Definen entonces al asesoramiento genético como un proceso orientado a ayudar a las personas para entender y adaptarse a las implicancias médicas, psicológicas y familiares de las contribuciones genéticas de la enfermedad. Este proceso integra: interpretación de la historia médica y familiar para evaluar la probabilidad de ocurrencia y recurrencia de una enfermedad; educar sobre su herencia, prueba genética, gestión, prevención, recursos e investigación; asesorar para promover decisiones informadas y la adaptación a la condición o riesgo genético. Ahora bien, los autores señalan que esta definición está orientada a lo que es el asesoramiento genético y no a lo que debe hacer el asesor genético; tampoco especifican quiénes son los profesionales que están capacitados para realizar este proceso. También advierten que la definición propuesta surge de la experiencia clínica, y no de investigaciones, por lo que estos autores indican la necesidad de investigaciones, para conocer el contenido de este proceso (Resta et al., 2006). Otros autores van un poco más allá con la idea del asesoramiento y llegan a conceptualizarlo como un modo particular de psicoterapia. Un proceso psicoterapéutico acotado en el tiempo y con un foco definido: la comunicación efectiva de la información genética. Este proceso focalizado requiere que el asesor cuente con una escucha empática, habilidades para intervenir en crisis, y conocimientos sobre mecanismos de defensa, dinámica familiar, modelos de afrontamiento, procesos de duelo y reacciones frente a la enfermedad (Austin, Semaka & Hadjipavlou, 2014).

En términos generales, el rol del psicólogo en el asesoramiento genético debería estar dirigido a disminuir el impacto psicológico que puede generar la comunicación del diagnóstico o del riesgo genético (Biesecker, 2010), basándose en un modelo psicoeducacional que promueva el entendimiento y el bienestar psicológico de la persona a partir de favorecer su adaptación a la enfermedad o al riesgo genético (Biesecker, 2001). Promover el entendimiento por parte de la persona, respecto de su condición genética, se relaciona de manera directa con traducir la información proveniente de los resultados del laboratorio a un lenguaje más amigable, para que pueda ser tanto intelectual como emocionalmente procesado por ella y su familia (Evans, 2006; Hart, Baldwin & Best, 2012; Shiloh et al., 2006).

El asesoramiento genético surge justamente como una especialidad que busca ser un correcto intermediario entre los avances en los métodos diagnósticos y la persona que consulta, complementando positivamente el rol del médico a la hora de brindar un resultado. Se busca promover un proceso psicoeducativo que ofrezca información y contención (Biesecker, 2010; Evans, 2006; Shiloh, 1996). En términos de investigación traslacional, puede decirse que implica trasladar, de manera clara, los conocimientos que la genómica ofrece para promover la salud y el bienestar de aquellas personas diagnosticadas con una enfermedad genética y sus familiares (Boycott et al., 2013; Hooker, Ormond, Sweet & Biesecker, 2014). Sin embargo, según algunos trabajos de revisión recientemente publicados, el proceso de comunicación sigue orientado principalmente hacia la información de los resultados, sin poner especial foco en los aspectos psicológicos (Paul, Metcalfe, Stirling, Wilson & Hodgson, 2015; Skirton, Cordier, Ingvaldstad, Taris & Benjamin, 2014).

2.3.2 Características del asesoramiento genético en pediatría

Cuando los resultados de las pruebas genéticas son de pacientes pediátricos el asesor debe trabajar en primer lugar con los padres, quienes serán los encargados de transmitir el diagnóstico al niño. Es necesario considerar que muchas veces los padres tienden a sobreproteger a sus hijos, o aferrarse a ellos; por lo que es muy importante que el psicólogo intervenga para contener su angustia y ansiedad (Evans, 2006). Un buen asesoramiento no consiste únicamente en brindar información, sino fundamentalmente en poder respetar los tiempos de cada familia, evaluando cuáles son sus necesidades y prioridades. Es elemental que se organice una comunicación en etapas brindándole la contención necesaria a la familia para que pueda afrontar la

situación de la mejor manera posible. En tal escenario es necesario ir evaluando el estado emocional de los padres porque el primer impacto puede generar una actitud de negación y desborde emocional que les dificulte comprender aspectos centrales de la enfermedad, sus cuidados y el pronóstico del niño. Vale la pena resaltar que el grado de aceptación de la enfermedad por parte de los padres no es un asunto menor, considerando que puede influir en la mirada que tienen de su hijo, y en las decisiones sobre la concepción de futuros hijos. La percepción de riesgo influye en las decisiones reproductivas de la pareja (Evans, 2006; Gallo, Knafl & Angst, 2009; Kessler, 1989).

También es importante asesorar a los padres en el cómo, cuándo, y por qué informar a los miembros de la familia nuclear y ampliada sobre el alcance de la enfermedad del niño (Evans, 2006; Gallo, Angst & Knafl, 2009; Gallo, Angst, Knafl, Twomey & Hadley, 2010; Gallo, Knafl, et al., 2009; Kessler, 1989). Dada su baja prevalencia las llamadas ER tienen poca difusión en la comunidad, por lo tanto es necesario que se brinde orientación adecuada a los padres para que ellos puedan generar un ambiente más propicio para el niño, compartiendo la información en los diferentes ámbitos en los que desarrolla sus actividades como pueden ser los familiares, escolares o comunitarios. A su vez, es central asesorar a los padres sobre cómo estos deben comunicarle al niño su diagnóstico, este punto se considera clave para el logro de una aceptación saludable (Gallo, Angst, et al., 2009; Ulph, Leong, Glazebrook & Townsend, 2010) y en consecuencia para una mayor adhesión al tratamiento. Por ello se deben brindar oportunidades a los padres para que sean participantes activos dentro de este asesoramiento (Babul-Hirji, Hewson & Frescura, 2010).

Si bien las condiciones genéticas tienen el potencial de generar importantes consecuencias negativas en la vida de los niños, hacer hincapié por parte del asesor en ciertos factores como el bienestar psicológico, el afrontamiento, y la percepción de la enfermedad, pueden mejorar significativamente su calidad de vida (Cohen & Biesecker, 2010). Para estos núcleos familiares es muy importante lograr llevar adelante una vida cotidiana familiar normal y satisfactoria (Knafl, Darney, Gallo & Angst, 2010), siendo el primer lugar desde el cual se puede favorecer esto, el asesoramiento genético.

2.3.3 Impacto emocional del asesoramiento genético en población pediátrica

Un punto en el que acuerdan la mayoría de las investigaciones es que a través del asesoramiento genético se busca ayudar a que el niño y su familia logren una mayor comprensión y aceptación de la condición (Austin et al., 2014; Biesecker, 2001; Biesecker, 2010; Biesecker & Peters, 2001; Resta et al., 2006). Pero ¿qué ocurre cuando esto no sucede? Tenemos que pensar que el proceso de asesoramiento fracasó?

El asesoramiento genético es un proceso que busca arribar a un diagnóstico y comunicarlo al paciente y sus familiares. Mayormente, las consultas en los servicios de genética no son espontáneas por parte de los padres, sino que llegan derivados, en el mejor de los casos, por el neurólogo o el pediatra. Pero para muchas familias, antecede a esta consulta un largo peregrinar entre diferentes especialistas en búsqueda de respuestas o explicaciones a los síntomas de sus pequeños. Dado que los padres del niño no suelen tener conocimiento previo sobre la enfermedad, porque las enfermedades genéticas y en especial las ER son enfermedades muy poco conocidas, el impacto emocional del diagnóstico suele ser más significativo que en otras consultas médicas, y llegar a desorganizar al grupo familiar (González-Lamuño & Fuentes, 2008). Según algunos estudios el asesoramiento genético es vivido por los padres como una experiencia emocionalmente difícil. En ocasiones reconocen no haber entendido o estar confundidos sobre la información que reciben, debido al lenguaje técnico que usan los médicos, y la falta de oportunidades para esclarecer sus inquietudes (Ashtiani, Makela, Carrion & Austin, 2014; Gallo, Knafl, et al., 2009). Debe entonces considerarse que las familias llegan al asesoramiento genético en su momento más vulnerable (Middleton, Hall & Patch, 2014).

Para llegar a su diagnóstico el médico suele indicar pruebas genéticas de laboratorio, proceso que 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., 2007). La comunicación de un diagnóstico, la falta del mismo, o el riesgo de desarrollar o transmitir una enfermedad, puede generar caos, desorientación o una crisis a nivel familiar (Biesecker, 2010). Si el diagnóstico es positivo, es decir si se confirma el diagnóstico clínico, como es de esperar, repercute emocionalmente de manera más significativa, lo cual se vincula directamente con el anhelo de los padres de tener un

hijo sano (Biesecker & Erby, 2008; González-Lamuño & Fuentes, 2008). En el caso particular de las madres, se ha estudiado que el impacto es mayor, por ser quienes más se preocupan por la salud y el desarrollo de sus hijos (Ballesteros De Valderrama et al., 2006; Samaniego, 2004c).

En este sentido es sumamente necesario que los profesionales de la salud evalúen si los padres han comprendido adecuadamente el diagnóstico y las recomendaciones a seguir para el cuidado del niño. Como se mencionó, el impacto emocional es un factor influyente, así como la falta de fortaleza en la familia para afrontar la situación que se evidencia en una actitud de negación. Por otra parte la información proporcionada a menudo está impregnada de incertidumbre, y el escaso conocimiento que existe sobre estas condiciones por tratarse de enfermedades poco frecuentes los confronta con su necesidad de obtener certezas que los ayuden en el proceso de tomar decisiones (Gallo, Hadley, Angst, Knafl & Smith, 2008; Gallo, Knafl, et al., 2009; Shiloh et al., 2006).

Si bien cada familia es única, por lo que es difícil predecir el modo en que reaccionará a que un hijo tenga una enfermedad genética, hay aspectos que se advierten como comunes en estos grupos familiares. Los desórdenes genéticos, aun los que no tienen un deterioro cognitivo asociado, impactan en la salud física, psicológica junto con el bienestar social del niño y de sus familiares. Una de las principales preocupaciones de los padres es el rendimiento escolar de sus hijos, así como su salud física y bienestar psicosocial (Gallo et al., 2008). En la preocupación por el futuro de sus hijos surge el temor a la discapacidad intelectual y dificultades de aprendizaje (Vázquez, 2012).

En base a lo mencionado, puede sostenerse que si un niño tiene una enfermedad genética o existe el riesgo de padecerla el núcleo familiar se verá afectado. Lo que hace indispensable un abordaje bio-psicosocial, con intervenciones multidimensionales, que consideren las necesidades particulares de cada familia, con el propósito de favorecer su adaptación psicológica al diagnóstico de una ER (Biesecker & Erby, 2008; Eiser, 1990; Ferreras, Gomariz & Lozano, 2011; Gallo, Angst, et al., 2009; Gallo et al., 2010).

2.3.4 Los aportes y desafíos que ha dejado la evolución del asesoramiento genético al asesoramiento genómico

Las enfermedades genéticas y especialmente las enfermedades raras -ER-, con baja prevalencia en la población, tienen la particularidad de que su diagnóstico no es sencillo; algunos elementos que facilitan este proceso son la experiencia clínica, el trabajo en equipo y el acceso a información actualizada. Sobre esto último, se destacan los siguientes portales:

Tabla 1

Portales con información relevante para los profesionales de la salud, pacientes con enfermedades genéticas y sus familiares.

Información para Profesionales	Información para pacientes y familiares
<i>Genetics Home Reference</i> Es la biblioteca de los institutos nacionales de la salud de estados unidos -NIH-. Ofrece información sobre cromosomas, genes, y condiciones asociadas a variaciones en la información genética; y numerosos recursos para profesionales de la salud, pacientes y familiares. http://ghr.nlm.nih.gov/ <i>Orphanet</i> Es un portal de información específica de ER y drogas huérfanas, cuyo material está disponible en varios idiomas, entre ellos español. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php <i>Genetests</i> Es un listado de clínicas que ofrecen asesoramiento genético y laboratorios donde es posible realizar distintos estudios moleculares o citogenéticos. https://www.genetests.org/ <i>OMIN</i> Es un compendio sobre genes y fenotipos genéticos. http://www.omim.org/about	<i>FADEPOF</i> Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. http://fadepof.org.ar/ <i>FEDER</i> Federación Española de Enfermedades Raras. http://www.enfermedades-raras.org/ <i>NORD</i> Organización Nacional de Desórdenes Raros, en Estados Unidos. http://www.rarediseases.org/ <i>EURODIS</i> La voz de los pacientes con enfermedades raras, en Europa. http://www.eurordis.org/es <i>FEEOER</i> Federación Colombiana de Enfermedades Raras. http://www.fecoer.org/ Federación Chilena de Enfermedades Raras. https://www.facebook.com/JuntosSeremosVisibles <i>ATUERU</i> Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras Uruguay. http://www.enfermedadesrarasuruguay.org.uy/ <i>AFAG</i> Asociación de Familiares, Amigos y Portadores de Enfermedades Graves, en Brasil. http://www.afagbrasil.org.br/

Las ER que presentan manifestaciones clínicas en la infancia generalmente son monogénicas, es decir, que la información genética de un único gen se encuentra alterada -mutación- (Ormond, 2013). Como ejemplo de este tipo de patologías puede mencionarse a la Fibrosis Quística cuya mutación más frecuente es la del gen CFTR, el Síndrome de X Frágil a causa de una mutación en el gen FMR1, o la enfermedad de Pompe por una mutación en el gen GAA. Entonces cuando el asesor genético solicita el estudio molecular debe indicar específicamente la mutación que quiere estudiar.

Estados Unidos es uno de los países con mayor trayectoria en el asesoramiento genético, en los últimos 40 años se ha centrado principalmente en el análisis de las condiciones genéticas causadas por mutaciones en un único gen, lo que se conoce como *single-gen conditions*. En cambio, el asesoramiento genómico es otro tipo de consejería. La ventaja fundamental de este último reside en que permite estudiar todas las mutaciones que ese genoma posee. Esto se relaciona directamente con las tecnologías de secuenciación de nueva generación, que permiten de manera rápida secuenciar grandes segmentos de ADN. La secuenciación del genoma completo intenta determinar la mayor parte de la secuencia de ADN que constituye el genoma de un individuo -*Whole Genome Sequencing WGS*-, mientras que la secuenciación del exoma completo -*Whole Exome Sequencing WES*- busca determinar aquella parte del genoma que codifica para la producción de proteínas (Ormond, 2013).

Si bien una creciente cantidad de artículos sugieren los estudios de secuenciación genómica para el diagnóstico de desórdenes genéticos, o los trastornos generalizados del desarrollo (Levenson, 2015; Soden et al., 2014), el resultado que brinda este tipo de estudios no es sencillo de interpretar por parte del médico genetista. Por ejemplo, no todas las mutaciones que se pueden diagnosticar han sido descritas en la población como asociadas a cuadros específicos.

Por otra parte, no existe unanimidad entre los especialistas sobre si es recomendable o no comunicar a los padres sobre hallazgos de mutaciones en sus hijos que se encuentran asociadas al desarrollo de enfermedades en una edad adulta, o de condiciones por las cuales no consultaron. Esto último ha dado lugar a una gran cantidad de publicaciones que debaten acerca de cómo proceder con los hallazgos incidentales (Biesecker, Burke, Kohane, Plon & Zimmern, 2012; Fabsitz et al., 2010; Green et al., 2012; Green, Lupski & Biesecker, 2013; Hooker et al., 2014; McGuire et al., 2013; Sapp et al., 2014). Si bien en Argentina este no es el problema más frecuente que debe resolver el médico genetista en su consulta, empieza a ser de a

poco una problemática de interés. Según algunos de los autores revisados en este apartado, las próximas investigaciones deben estar orientadas a comprender el impacto emocional del asesoramiento genómico en los pacientes y familiares (Middleton, Hall, et al., 2014; Middleton, Patch, et al., 2014; Ormond, 2013; Shiloh et al., 2014).

2.4 Enfermedades Genéticas como un Factor de Riesgo para la Salud Mental Infantil

En primer lugar es necesario mencionar que en el caso de niños preescolares con enfermedades genéticas no hay una extensa cantidad de antecedentes que investiguen la asociación entre la calidad del vínculo parental y la presencia de problemas comportamentales y emocionales en los niños. La mayor parte de las investigaciones publicadas que incorporan en su estudio algún aspecto de los padres, principalmente están centradas en los niveles de estrés parental.

A nivel local, en Argentina, los antecedentes más cercanos son en edad escolar. Uno de ellos se ha realizado en niños con asma, enfermedad celíaca y enfermedad renal crónica (Samaniego, 2007). Este estudio concluyó que el grupo de niños con enfermedades crónicas estaba en riesgo de desarrollar más problemas emocionales y de conducta que sus pares de población general. Además, la calidad del vínculo parental se caracterizaba por una percepción por parte de los niños de mayores niveles de control hostil materno, y una manifestación de las madres de menores niveles de tolerancia parental que las madres de niños sin problemas de salud. Otras investigaciones han indicado que en la población de niños con ciertos problemas en el desarrollo los estilos parentales suelen tener características diferentes (González, Bakker & Rubiales, 2014a, 2014b). Específicamente en niños con trastorno por déficit de atención con hiperactividad, los autores demostraron que la percepción de los estilos parentales, tanto de parte de los niños como de sus padres, se caracterizó por comportamientos educativos más rígidos, con una tendencia a manifestar mayor crítica, menor aceptación, y afectuosidad respecto del grupo de niños sin este trastorno (González et al., 2014a, 2014b).

A nivel mundial, se encontraron algunos estudios destacados en población preescolar, aplicando el CBCL. Se buscará sintetizar información acerca del conocimiento disponible sobre los niveles de problemas comportamentales y emocionales en niños con enfermedades genéticas, malformaciones congénitas, y

retraso madurativo, dado que son las consultas más frecuentes que se realizan dentro de un servicio de genética pediátrica.

Ante la búsqueda de antecedentes de estudios que estimaran la presencia de problemas de comportamiento y emocionales en población de niños con enfermedades genéticas, se advierte que no ha sido una problemática muy estudiada. En parte esto puede pensarse como consecuencia de la baja prevalencia que tienen estas enfermedades. Sin embargo, se encontraron algunos trabajos importantes de mencionar.

Una de las condiciones incluidas dentro de este grupo de las llamadas enfermedades raras es la Fibrosis Quística -FQ-. Esta enfermedad afecta principalmente a los pulmones y el aparato digestivo debido a la acumulación de mucosidad; si bien se la consideraba como una enfermedad fatal de la infancia, gracias a los cuidados médicos los pacientes pueden llegar a la vida adulta con una mejor calidad de vida. Un estudio evaluó la prevalencia de problemas comportamentales y emocionales a través del CBCL en una muestra de 117 niños en edad preescolar con FQ. Los resultados indicaron que no había diferencias en términos de prevalencia de problemas comportamentales y emocionales entre el grupo de niños con FQ y el grupo control de población general (Ward et al., 2009). En otro estudio realizado con esta misma enfermedad se encontró que las estrategias de afrontamiento de tipo evitativas por parte de los padres se asocian con la presencia de problemas de comportamiento en los niños (Hay, 2013) .

Otra condición genética es la Epidermolitis Bullosa (EB), presenta síntomas físicos visibles de fragilidad en la piel y una tendencia a formarse ampollas. En la publicación revisada, los investigadores aplicaron el CBCL desde una perspectiva clínica a cuatro pacientes. De dos de ellos que presentaban una forma leve de EB, solo uno mostró un nivel clínico de problemas Externalizantes, mientras que los otros dos niños que tenían un nivel moderado o grave de EB presentaron un nivel clínico de problemas Internalizantes (Margari et al., 2010).

El Síndrome de Willams -SW-, es una enfermedad genética rara caracterizada por características físicas, cognitivas y comportamentales complejas. En un estudio en el que se compararon con el CBCL niños en edad preescolar con SW con un grupo de niños con desarrollo típico, se encontró que los padres de los primeros referían un nivel de problemas en un rango border y clínico en las escalas emocionalmente reactivo, problemas de sueño y atención. Los autores indican que este fue el primer

estudio realizado, en Reino Unido, en esta población en edades tan tempranas, y su importancia radica en la posibilidad de realizar intervenciones psicoeducativas con los padres. Este tipo de intervenciones está principalmente dirigido a incrementar una mayor calidad de sueño, dado que los problemas de sueño se encuentran vinculados al desarrollo del lenguaje, la calidad de sueño de los padres, y su estado de ánimo (Axelsson, Hill, Sadeh & Dimitriou, 2013). En otra investigación realizada en Grecia, encontraron que el 25% de la muestra estudiada con niños que padecían SW estaban en un rango border o clínico. A su vez, estudiaron que sus madres reportaban mayores niveles de estrés que los reportados por madres de niños con Síndrome de Down, y madres de niños con desarrollo típico. Un dato interesante que surge de este estudio es que los padres de los niños con SW atribuyen los problemas de comportamiento o emocionales que perciben en sus hijos a la intencionalidad del mismo, y no a la condición genética. Desde la perspectiva de los investigadores esto se debe a que en dicha sociedad, el genetista es quien transmite el diagnóstico, quien usualmente enfatiza las complicaciones médicas del síndrome. No hay servicios psicológicos especializados en el área, y por lo tanto las madres usualmente tienen un conocimiento limitado sobre las características comportamentales y socioemocionales del síndrome (Papaeliou et al., 2012).

Según estos estudios, la condición de tener una enfermedad genética parece ser un factor de riesgo para un mayor nivel de problemas emocionales y de conducta en los niños, y repercute de manera negativa en el estado de ánimo y el estrés de los padres. Cuando el médico genetista es el único que participa en el proceso de comunicación del diagnóstico, a diferencia de lo que sugiere el abordaje psicoeducativo del asesoramiento genético, los padres no llegan a comprender las implicancias que la enfermedad puede tener en los aspectos emocionales y el comportamiento de sus hijos.

Por otra parte, Masnari y colaboradores consideran que las diferencias faciales debidas a malformaciones congénitas, como puede ser labio o paladar hendido, u otro tipo de malformaciones craneofaciales, pueden tener consecuencias en el ajuste psicológico y la calidad de vida. En el estudio que realizaron, los resultados demostraron que en la edad preescolar no había niveles significativos, desde el punto de vista clínico, de problemas comportamentales y emocionales. Sin embargo, en el grupo estudiado de mayor edad, adolescentes, cuando habían sufrido altos niveles de estigmatización esto traía aparejado un alto riesgo para una menor calidad de vida y

mayor presencia de psicopatología, especialmente de la dimensión de problemas internalizantes (Masnari et al., 2012).

Otros investigadores se han dedicado a demostrar que el estrés parental es frecuente en las familias cuando un hijo tiene un retraso madurativo. En un estudio realizado con niños con retraso generalizado del desarrollo se encontró que el 42% de los padres presentaban estrés en un nivel clínico. Estos niveles de estrés demostraron estar fuertemente vinculados a los problemas de comportamiento infantil, principalmente los de tipo emocionalmente reactivo y retraimiento (Tervo, 2012). Del mismo modo, los niños que tienen una discapacidad intelectual están en mayor riesgo de desarrollar trastornos psíquicos. En niños de 3 años de edad se estudió si los problemas de comportamiento diferían dependiendo de si el niño padecía o no un retraso madurativo. Los hallazgos de esta investigación indicaron que había diferencias significativas entre los grupos, y a su vez que los padres de niños con retraso madurativo tenían mayores niveles de estrés. Un punto interesante de esta investigación fue que pudieron demostrar que el estrés en los padres está más relacionado con los problemas de comportamiento de los niños, y no tan directamente con su nivel de retraso cognitivo (Baker, Blacher, Crnic & Edelbrock, 2002). El mismo grupo de investigadores se propuso conocer si esta dinámica se mantenía en el tiempo, y llegaron a concluir que los elevados niveles de estrés de los padres a medida que pasa el tiempo contribuyen a complejizar aún más los problemas de comportamientos de los niños, y a su vez, los niveles altos de problemas de comportamiento en los niños contribuyen a empeorar los niveles de estrés en los padres (Baker et al., 2003).

SEGUNDA PARTE: INVESTIGACIÓN EMPÍRICA

Capítulo III: Planteo del Estudio

3.1 Objetivos

Objetivo general

Establecer si existen diferentes niveles de problemas comportamentales y emocionales entre niños preescolares pertenecientes a población general, a población derivada a servicios de salud mental, y que padecen una enfermedad genética, y si estas diferencias se asocian a la calidad del vínculo padres-niños.

Objetivos específicos

1. Establecer la confiabilidad y la validez del *Child Behavior Checklist* CBCL 1½-5 en su versión en español para padres. Este trabajo se propuso evaluar la aplicabilidad del CBCL 1½-5 para la detección de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares de población urbana en Argentina.
2. Evaluar y comparar el nivel de problemas comportamentales y emocionales presentes en niños de edad preescolar de población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, y población general.
3. Evaluar y comparar la tolerancia de los padres de niños de edad preescolar de población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, y población general.
4. Describir la percepción que los niños de 4 y 5 años tienen de su vínculo con sus padres, como contrapartida de la calidad del vínculo, en niños de población clínica con enfermedades genéticas, y niños de población clínica de salud mental.
5. Examinar la asociación entre el nivel de problemas comportamentales y la calidad del vínculo padres-hijos, evaluado a través de la tolerancia parental, en cada uno de los tres grupos de comparación.

3.2 Hipótesis

Hipótesis 1: Los niños que padecen una enfermedad genética presentan mayores niveles de problemas comportamentales y emocionales que los niños de población general.

Hipótesis 2: Los niños que padecen una enfermedad genética presentan menores niveles de problemas comportamentales y emocionales que los niños derivados para su atención a servicios de salud mental.

Hipótesis 3: La calidad del vínculo padres-hijos, evaluado a través de la tolerancia parental, es diferente según se trate de niños de población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, o población general.

Hipótesis 4: Los problemas comportamentales y emocionales en niños de edad preescolar presentan asociaciones diferentes con la calidad del vínculo padres-hijos, evaluado a través de la tolerancia parental, en cada uno de los tres grupos de comparación.

3.3 Definición Operacional de Variables

Variables sociodemográficas

- 1) Sexo del niño: según lo referido por el entrevistado en el cuestionario. Escala: 1. Masculino 2. Femenino.
- 2) Edad del niño: se calculó la edad del niño al día de la entrevista sobre la base de la fecha de nacimiento y la fecha de entrevista.
- 3) Escolaridad del niño: según lo referido por el entrevistado en el cuestionario. Escala: 1. No concurre a ningún tipo de institución escolar 2. Jardín maternal o guardería 3. Jardín para niños con discapacidad 4. Jardín de infantes.
- 4) Estado civil de los padres del niño: según lo referido por el entrevistado en el cuestionario. Escala: 1. Casados 2. Separados 3. Madre sola 4. Viviendo juntos 5. Divorciados 6. Viudo 7. Nueva pareja.
- 5) Máximo nivel de instrucción alcanzado por la madre/el padre: según lo referido por el entrevistado en el cuestionario. Escala: 1. Primario incompleto 2. Primario completo 3. Secundario incompleto 4. Secundario completo 5. Terciario incompleto 6. Terciario completo 7. Universitario incompleto 8. Universitario completo 9. Sin estudios 10. No contesta.

- 6) Persona que más aporta a los gastos del hogar: según lo referido por el entrevistado en el cuestionario.
- 7) Situación laboral actual de la persona que más aporta para los gastos del hogar: según lo referido por el entrevistado en el cuestionario.
Escala: 1. Trabaja actualmente 2. No trabaja pero está buscando activamente trabajo 3. Está jubilado o pensionado 4. Otros inactivos.
- 8) Cobertura médica de esta persona: según lo referido por el entrevistado en el cuestionario. Escala: 1. Si 2. No 3. No sabe-no contesta.

Variables de estudio referidas al niño y sus padres

- 1) Nivel de problemas comportamentales y emocionales: medido a través del *Child Behavior CheckList* CBCL 1½-5 (Achenbach & Rescorla, 2000) adaptado y validado para este estudio.
- 2) Tolerancia parental hacia las conductas infantiles: medido a través de la *Escala de Tolerancia Parental* (Samaniego, 2004c; Samaniego, 2010).
- 3) Percepción de los niños del vínculo con sus padres: medido a través del *Inventario acerca de la Percepción que tienen los niños de las relaciones con sus padres y madres* (Richaud de Minzi, 2002).

Capítulo IV: Método

El tipo de estudio propuesto es correlacional, de diseño no experimental y corte transversal. Dado el múltiple propósito mencionado se planteó la realización del estudio en diferentes fases.

Fase-I: Estudio de la aplicabilidad del CBCL 1½-5 para la detección de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares de población urbana en Argentina. Fue necesario realizar la estandarización del instrumento en su versión en español para padres, a partir de estudiar su confiabilidad y la validez.

Fase-II: En esta fase del estudio se indagaron las variables psicológicas mencionadas, problemas comportamentales y emocionales en niños, y la calidad del vínculo padres-niño en los tres grupos propuestos (niños que padecen enfermedades genéticas, niños que padecen sintomatología en salud mental y población general). Esto permitió dar cuenta del objetivo general de este estudio, es decir poder establecer si existen diferencias en la sintomatología en salud mental que presentan los niños que padecen enfermedades genéticas en comparación con otros niños y si estos niveles encuentran asociaciones diferentes con la calidad del vínculo, evaluado a través de la tolerancia parental. También se ha incluido la percepción del niño como otro aspecto de la calidad del vínculo.

4.1 Población y Procedimientos para Obtener las Muestras

La población del presente estudio la constituyeron los niños entre 1 año y medio y 5 años. En cada una de las fases descriptas se trabajó con muestras diferentes.

Fase-I del estudio: estandarización del CBCL1½-5

Para esta primera etapa se debió trabajar con dos poblaciones, niños de población clínica de salud mental, es decir, que hayan sido derivados para una primera entrevista de admisión, y niños de población general, con la finalidad de ver si el CBCL 1½-5 discriminaba adecuadamente entre los grupos. Se pautaron cuotas según sexo, edad y nivel de instrucción materno para población general y población clínica de salud mental. El muestreo fue no probabilístico, intencional.

La muestra de población general fue relevada en jardines de infantes y maternales públicos (cinco) y privados (cuatro); mayormente de la ciudad de Mercedes (ubicada a 100km de Capital Federal) en la Provincia de Buenos Aires, y de

Capital Federal, durante el período agosto 2011 - octubre 2013. El procedimiento que se siguió fue en primer lugar contactar a las instituciones de interés para solicitar la autorización correspondiente, lo cual implicó un primer contacto telefónico seguido de una entrevista personal en cada caso. Luego se enviaba, mediante el cuaderno del niño, una nota dirigida a sus padres en donde se comunicaba brevemente el propósito del estudio y se los invitaba a participar; se fijaron más de un día y horario en cada establecimiento. Cuando el padre indicaba que no podía asistir al encuentro pero estaba interesado en participar el cuestionario se le enviaba en sobre cerrado mediante el cuaderno del niño.

Para acceder a la población clínica de salud mental, se recurrió a servicios de salud mental infantil de dos hospitales públicos de la Ciudad de Buenos Aires, el Hospital General de Agudos Dr. Cosme Argerich y el Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. El procedimiento implicó en primer lugar contactar a los jefes del servicio y presentar el proyecto ante el comité de docencia e investigación y comité de ética propios de cada hospital. Una vez obtenidas las autorizaciones correspondientes se comenzó con el trabajo de campo. La administración del cuestionario CBCL a los padres se realizó en forma previa a la entrevista de admisión con los profesionales del servicio. En todos los casos se les solicitó la firma de un consentimiento informado. La recolección de datos se extendió durante el período agosto 2011 - diciembre 2014.

De los casos recabados se excluyeron en total 46 protocolos. El criterio de exclusión para formar parte de la muestra de población general era que el niño hubiera estado bajo tratamiento psicológico y/o psiquiátrico en ese momento o haberlo recibido en los últimos 12 meses, hubo 4 casos en donde este dato no estaba informado y otros 14 en donde el niño estaba/había estado bajo tratamiento. También se excluyeron 11 protocolos por no tener los datos sociodemográficos completos o el consentimiento firmado; y otros 7 casos por tener más de 6 años. Por último, siguiendo el criterio sugerido por los autores del CBCL se excluyeron 10 cuestionarios, que tenían más de 8 ítems perdidos.

Fase-II del estudio: Estudio de problemas comportamentales y emocionales, y su relación con la calidad del vínculo padres-hijo, en niños pequeños con enfermedades de origen genético.

En la Fase-II se estudiaron los niveles de problemas comportamentales y emocionales en relación con los niveles de tolerancia parental en niños de edad preescolar con enfermedades de origen genético y malformaciones congénitas. A su vez, en el caso de los niños más grandes, de 4 y 5 años de edad, también pudo evaluarse la percepción que tienen los niños de su relación con los padres. Para esta segunda etapa se trabajó con dos grupos de comparación que no tenían enfermedades genéticas; un grupo de niños de población general y un grupo de población clínica de salud mental.

Para obtener la muestra de la población objeto de estudio, niños con enfermedades genéticas se concurrió a distintos servicios del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez: de Genética, de inmunología, y hospital de día. Asimismo parte de la muestra se relevó a través de contactar a distintas asociaciones de pacientes y familiares con enfermedades genéticas, tales como: la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), la Asociación de padres de niños con síndrome de X Frágil, FIPAN (Asociación Argentina de Lucha contra la Enfermedad Fibroquística del Páncreas), Asociación de padres de niños con Mucopolisacaridosis. Dado que muchas de las organizaciones mencionadas no disponen de un espacio físico para reunirse, se les preguntó a los padres si querían responder el cuestionario telefónicamente o por mail. Por otra parte, si bien se contó con la aprobación del Comité de Ética y el interés del Centro Nacional de Genética Médica en el Hospital Rivadavia, por razones de salud de quien debía contactar a los pacientes, y dificultades con los tiempos del cronograma, no pudieron relevarse casos en dicha institución.

La muestra del grupo de comparación, de población general, se obtuvo en los consultorios externos de Pediatría del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, mayormente eran niños llevados al control pediátrico anual, por resfrío o alguna otra condición de salud no genética. Los cuestionarios fueron administrados en la sala de espera antes de que los padres ingresaran a la consulta.

Finalmente, la muestra del segundo grupo de comparación, de niños derivados a servicios de salud mental, se obtuvo en el servicio de salud mental del Hospital de

Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, efectuando el relevamiento antes de la entrevista de admisión.

4.2 Características de las Muestras

A continuación se describen las características de las muestras para cada una de las Fases.

La Fase I implicó contar con dos grupos de estudio, niños de población general y niños derivados a un servicio de salud mental para una primera entrevista de admisión (Ver Tabla 2). En el primer grupo se observa una distribución pareja según el sexo del niño (49.6% varones y 50.4% mujeres), con una edad promedio de 3.97 (DE=1.16), el 78.3% asiste al jardín de infantes. En el grupo clínico de salud mental hay una mayor proporción de varones (66.9 vs 33.1%), con una edad promedio de 3.94 (DE=1.02), un 68.6% asiste a un jardín de infantes y un 24.4% no concurre al jardín.

Al considerar las características de los padres en el grupo de población general un 81% de encuentran casados o viviendo juntos, el máximo nivel de instrucción de la madre (hasta secundario incompleto 28.5%, hasta terciario completo 45.8%, nivel universitario 25.4%) tiene una distribución relativamente similar a la del padre del niño (hasta secundario incompleto 36%, hasta terciario completo 38.8%, nivel universitario 20.4%). El principal sostén del hogar es el padre (56.6%), un 96.2% se encuentra laboralmente activo y tiene cobertura médica una gran proporción de las familias (79%).

Las características de los padres en el grupo clínico de salud mental indican que un 66.7% de encuentran casados o viviendo juntos, el máximo nivel de instrucción de la madre (hasta secundario incompleto 44.8%, hasta terciario completo 44.2%, nivel universitario 9.9%) tiene una distribución similar a la del padre del niño (hasta secundario incompleto 46.4%, hasta terciario completo 39%, nivel universitario 5.2%). El principal sostén del hogar es el padre (56.4%), un 90.1% se encuentra laboralmente activo y tiene cobertura médica menos de la mitad de las familias (45.1%).

Ambas muestras son considerablemente semejantes, las principales diferencias radican en una proporción mayor (alrededor del 16%) de madres de menor nivel de instrucción en la muestra de niños derivados a servicios de salud mental y la proporción de aquellos que tienen cobertura médica. Esto es esperable toda vez que la

muestra de estos niños se obtuvo de hospitales públicos. Sin embargo, esa diferencia se minimiza al considerar que en ambas muestras más de un 90% del principal sostén se encuentra laboralmente activo.

Tabla 2

Distribución correspondiente a las muestras de Población General y de Población Clínica de Salud Mental según variables sociodemográficas (Fase I)

Variables sociodemográficas	Grupo Población General <i>n</i> =369		Grupo Clínico de Salud Mental <i>n</i> =172	
Características del niño	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>
Sexo del niño	49.6% varones	183	66.9% varones	115
	50.4% mujeres	186	33.1% mujeres	57
Edad del niño	M=3.97 DE=1.16		M=3.94 DE=1.02	
	Min 1.1 Max. 5.9		Min 2 Max. 5.9	
<i>Escolaridad del niño</i>				
no concurre a jardín	1.4%	5	24.4%	42
maternal o guardería	20.3%	75	4.1%	7
jardín para niños con discapacidad	0%	0	2.9%	5
jardín de infantes	78.3%	289	68.6%	118
Estado civil de los padres				
casados - viviendo juntos	81%	298	66.7%	114
separados - divorciados	13.9%	51	19.3%	33
madre sola	4.3%	6	11.6%	19
padre solo	0.3%	1	0.6%	1
viudo(a)	0.3%	1	1.8%	3
nueva pareja	0.6%	2	0.6%	1
Máx. nivel de instrucción: madre				
hasta secundario incompleto	28.5%	105	44.8%	77
hasta terciario completo	45.8%	168	44.2%	76
universitario incompleto-completo	25.4%	93	9.9%	17
no sabe-no contesta	0.8%	3	1.2%	2
Máx. nivel de instrucción: padre				
hasta secundario incompleto	36%	127	46.4%	80
hasta terciario completo	38.8%	137	39%	67
universitario incompleto-completo	20.4%	72	5.2%	9
no sabe-no contesta	4.8%	33	9.4%	16
Principal sostén económico del hogar				
<i>Persona con mayores ingresos</i>	56.6% padre	209	56.4% padre	97
	12.2% madre	45	14.5% madre	25
<i>Laboralmente activo</i>	96.2%	331	90.1%	154
<i>Cobertura médica</i>	79% si	256	45.1% si	73
	20.1% no	65	53.1% no	86

La Fase II del estudio implicó contar con tres muestras a saber:

1) El grupo de niños que padecen enfermedades genéticas. Las consultas que se realizan dentro de un servicio de genética pediátrico podrían, a modo descriptivo, englobarse dentro de tres grandes áreas: a) los síndromes genéticos, b) las malformaciones congénitas, y c) el retraso madurativo.

Dentro del grupo de niños con síndromes genéticos se obtuvieron 36 casos que en su mayoría se trataba de enfermedades poco frecuentes: Fibrosis Quística (11.1%), inmunodeficiencias (16.7%), Neurofibromatosis tipo-1 (11.1%), Enfermedad de Pompe (8.3%), Mucopolisacaridosis (5.6%), Síndrome de Cloves, Síndrome de Williams, Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Síndrome de X Frágil, Síndrome de triple X, Síndrome de Bardet-Biedl.

Las anomalías congénitas tienen un origen prenatal y están presentes desde el momento del nacimiento. En cuanto a su etiología pueden ser predominantemente genéticas, ambientales o multicausales. Para la presente tesis, se definió un grupo de condiciones congénitas que excluía aquellos que tienen una etiología predominantemente genética, como por ejemplo el síndrome de down que se incluyó en el grupo de síndromes genéticos. El diagnóstico de este tipo de condiciones es clínico, es decir que el niño no es sometido a pruebas de laboratorio como si ocurre en el caso de los síndromes genéticos. Se obtuvieron 29 casos, entre ellos, Defectos del tubo neural (10.3%), Sindactilia (10.3%), Microcefalia (10.3%), Labio leporino (6.9%), Físura de paladar o maxilar (6.9%).

Los casos de niños con Síndromes Genéticos y Malformaciones Congénitas fueron mayormente relevados en el Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez (HNRG), en el servicio de genética (73.8%), y en el sector de hospital de día (16.9%); mientras que un 9.2% de los casos se administraron mediante el contacto con asociaciones de pacientes y familiares (FIPAN, Asociación de padres de niños con síndrome de X Frágil, Asociación de padres de niños con Mucopolisacaridosis).

Como puede observarse en la Tabla 3 se encontró una distribución pareja según el sexo del niño (50.8% varones y 49.2% mujeres), con una edad promedio de 3.93 (DE=1.45), el 52.3% asiste al jardín de infantes.

Al considerar las características de los padres un 76.9% de encuentran casados o viviendo juntos, el máximo nivel de instrucción de la madre (hasta secundario incompleto 41.6%, hasta terciario completo 41.6%, nivel universitario 16.9%) tiene una distribución similar a la del padre del niño (hasta secundario incompleto 41.6%,

hasta terciario completo 46.2%, nivel universitario 4.6%). El principal sostén del hogar es el padre (69.2%), un 100% se encuentra laboralmente activo y tiene cobertura médica (48.4%).

Por otra parte, el retraso madurativo, es un motivo de consulta frecuente en el servicio de genética. Para este tipo de pacientes, en los países con mayor acceso a técnicas diagnósticas de nueva generación se sugiere la secuenciación genómica. En nuestro país no se dispone fácilmente a este tipo de tecnologías por lo que el diagnóstico es clínico. Estos últimos no fueron incluidos dentro del estudio.

2) Un grupo de comparación de población general. En el primer grupo de comparación se incluyeron como criterios de exclusión que fueran niños sin enfermedades genéticas y que tampoco estuvieran bajo tratamiento psicológico. Se obtuvieron 36 casos de población general, que fueron relevados en los consultorios externos de pediatría (HNRG).

Dentro de este grupo también se encontró una distribución pareja según el sexo del niño (50% varones y 50% mujeres), con una edad promedio de 4.05 (DE=1.41), el 61.1% asiste al jardín de infantes (Ver Tabla 3).

Al considerar las características de los padres un 72.2% de encuentran casados o viviendo juntos, el máximo nivel de instrucción de la madre (hasta secundario incompleto 55.5%, hasta terciario completo 41.6%, nivel universitario 2.8%) tiene una distribución similar a la del padre del niño (hasta secundario incompleto 48.7%, hasta terciario completo 34.3%, nivel universitario 2.9%; en un 14.3% no se contaba con la información). El principal sostén del hogar es el padre (52.8%), un 100% se encuentra laboralmente activo y tiene cobertura médica (34.3%).

3) Un grupo de comparación clínico de salud mental. En el segundo grupo de comparación también se incluyó como criterio de exclusión que fueran niños sin enfermedades genéticas, y que fueran derivados a un servicio de salud mental para una primera entrevista de admisión. Se obtuvieron 29 casos, que fueron relevados en el servicio de salud mental (HNRG).

Como puede observarse en la Tabla 3 la distribución según el sexo del niño resultó pareja (51.7% varones y 48.3% mujeres), con una edad promedio de 4.60 (DE=0.68), el 82.8% asiste al jardín de infantes. Respecto de los grupos anteriores, puede notarse que en este grupo la media de la edad del niño fue levemente mayor.

Al considerar las características de los padres un 64.2% de encuentran casados o viviendo juntos, el máximo nivel de instrucción de la madre (hasta secundario

incompleto 44.8%, hasta terciario completo 44.8%, nivel universitario 6.9%) tiene una distribución similar a la del padre del niño (hasta secundario incompleto 41.2%, hasta terciario completo 37.9%, nivel universitario 6.9%; en un 13.8% no se contaba con la información). El principal sostén del hogar es el padre (58.6%), un 93.1% se encuentra laboralmente activo y tiene cobertura médica (53.6%).

Si bien no se llegó a obtener proporciones idénticas entre los tres grupos de comparación se efectuaron pruebas Chi-cuadrado para ver si había diferencias entre las muestras. En cada una de las variables consideradas en el emparejamiento, sexo del niño y nivel de instrucción de la madre, no se encontraron diferencias estadísticamente significativas.

Tabla 3

Distribución correspondiente a las muestras de Síndromes Genéticos y Malformaciones Congénitas, Población General y de Población Clínica de Salud Mental según variables sociodemográficas (Fase II)

Variables sociodemográficas	Grupo de niños con Síndromes Genéticos y Malformaciones Congénitas <i>n</i> =65		Grupo Población General <i>n</i> =36		Grupo Clínico de Salud Mental <i>n</i> =29	
	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>
Características del niño						
<i>Sexo del niño</i> ^a	50.8% varones	33	50% varones	18	51.7% Varones	15
	49.2% mujeres	32	50% mujeres	18	48.3% mujeres	14
<i>Edad del niño</i>	M=3.93 DE=1.45 Min 1.04 Max 5.98		M=4.05 DE=1.41 Min 1.6 Max 5.68		M=4.60 DE=0.68 Min 3.12 Max 5.50	
<i>Escolaridad del niño</i>						
no concurre a jardín	36.9%	24	30.6%	11	10.3%	3
maternal o guardería	6.2%	4	8.3%	3	3.4%	1
jardín para niños con discapacidad	4.6%	3	0%	0	3.4%	1
jardín de infantes	52.3%	34	61.1%	22	82.8%	24
Estado civil de los padres						
casados - viviendo juntos	76.9%	50	72.2%	26	64.2%	18
separados - divorciados	15.4%	10	19.4%	7	25%	7
madre sola	3.1%	2	5.6%	2	7.1%	2
padre solo	0%	0	0%	0	0%	0
viudo(a)	1.5%	1	2.8%	1	0%	0
nueva pareja	3.1%	2	0%	0	3.6%	1
Máx. nivel de instrucción: madre ^b						
hasta secundario incompleto	41.6%	27	55.5%	20	44.8%	13
hasta terciario completo	41.6%	27	41.6%	15	44.8%	13
universitario incompleto-completo	16.9%	11	2.8%	1	6.9%	2
no sabe-no contesta	0%	0	0%	0	3.4%	1
Máx. nivel de instrucción: padre						
hasta secundario incompleto	41.5%	27	48.7%	17	41.2%	12
hasta terciario completo	46.2%	30	34.3%	12	37.9%	11
universitario incompleto-completo	4.6%	3	2.9%	1	6.9%	2
no sabe-no contesta	7.7%	5	14.3%	5	13.8%	4
Principal sostén económico del hogar						
<i>Persona con mayores ingresos</i>	69.2% padre	45	52.8% padre	19	58.6% padre	17
	13.8% madre	9	16.7% madre	6	10.3% madre	3
<i>Laboralmente activo</i>	100%	65	100%	36	93.1%	27
<i>Cobertura médica</i>	48.4% si	31	34.3% si	12	53.6% si	15
	51.6% no	33	65.7% no	23	46.4% no	13
Lugar de administración del protocolo						
	73.8% servicio de genética					
	16.9% hospital de día		100% consultorio de pediatría		100% servicio de salud mental	
	9.2% asociación de pacientes con enfermedades genéticas y familiares					

^a Las distribuciones entre los grupos son semejantes, según Chi cuadrado $X^2 0.080$, *gl* 2, $p = 0.961$

^b Las distribuciones entre los grupos son semejantes, según Chi cuadrado $X^2 6.059$, *gl* 4, $p = 0.195$

4.3 Técnicas para la Recolección de los Datos

El cuestionario de recolección de los datos estuvo formado por distintas escalas. Se indica a continuación las características de cada una de ellas y en cuál de las Fases fueron usadas.

Cuestionario sociodemográfico (Fase-I y Fase-II)

A través de preguntas cerradas se indagaron datos sociodemográficos y familiares tales como: nivel de instrucción de los padres, situación laboral de los mismos, estado civil, edad del niño, entre otros que han sido detallados en la definición operacional de las variables sociodemográficas. La indagación de estos aspectos se basó en la Escala Argentina de Marketing.

Child Behavior CheckList (Fase-I y Fase-II)

El *Child Behavior CheckList* (CBCL 1½-5) es un instrumento estandarizado que contiene 99 ítems, a partir de ellos se pueden obtener distintas medidas de problemas comportamentales y emocionales. Estos síndromes, que componen las diferentes escalas, fueron determinados por los autores mediante un criterio estadístico identificando cuáles son los problemas que tienden a ocurrir juntos; para este cuestionario se describieron dos escalas amplias y siete estrechas. Una de las escalas amplias es la de problemas Internalizantes, comprende problemas que principalmente ocurren dentro del self y agrupa a las escalas estrechas: emocionalmente reactivo, ansioso/depresivo, quejas somáticas y retraimiento. La otra escala amplia, de problemas Externalizantes, principalmente se refiere a conflictos que se dan con otras personas y a las expectativas que existen sobre el niño; agrupa a las escalas estrechas problemas de atención y comportamiento agresivo. La escala estrecha de problemas de sueño no se incluye dentro de ninguna escala amplia. Dado que esta estructura de factores ha sido comprobada en más de 24 sociedades, y por recomendación de los autores por no considerarse necesario, en la presente tesis no se realizó un análisis factorial (Achenbach & Rescorla, 2000; Ivanova et al., 2010; Rescorla et al., 2011).

El cuestionario para reportar sobre el niño puede ser respondido por su padre, madre, tutor, o algún otro adulto que vea al niño en su entorno familiar. La consigna del cuestionario indica a la persona que lea una lista de 99 problemas señalando en cada uno de ellos: 0 si la frase no es cierta para el niño, según lo que la persona sabe; 1 si es cierto algunas veces o de alguna manera; 2 si es muy cierto u ocurre muy a

menudo. En algunos ítems se le pide que describa ese problema, por ejemplo en el ítem 31 *Come o bebe cosas que no son comida*. Además, al final de la lista de problemas se provee el ítem 100 en el que puede incluir cualquier otro problema que el niño tenga y que no se haya mencionado previamente en la lista. Por último, el cuestionario tiene tres preguntas abiertas *¿Sufre el/la niño(a) de alguna enfermedad, o discapacidad física o mental?*; *¿Qué es lo que más le preocupa con respecto del niño(a)?*; *¿Qué es lo mejor que ve en el/la niño(a)?*

Los autores del instrumento han realizado diferentes medidas de confiabilidad y validez. Dentro de los estudios de confiabilidad, analizaron mediante el método de test-retest la correlación de las puntuaciones pasado un tiempo de 8 días, los niveles de r en promedio a través de todas las escalas fue de .85, yendo el rango de r .68 a r .92. Asimismo, en el análisis de la estabilidad de las puntuaciones, pasados 12 meses, el promedio de r a través de todas las escalas fue de .61, siendo el rango de .53 a .76. También calcularon el grado de acuerdo entre informantes, en promedio el r fue de .61 a través de todas las escalas, siendo el rango entre .48 y .67. En cuanto a su validez, se encontraron valores adecuados para la validez de constructo, a partir de revisar y reformular los ítems y demostrar que en su mayoría discriminaban adecuadamente entre una muestra de población general y una muestra clínica de salud mental. Respecto de la validez de criterio, las escalas definidas para los distintos problemas discriminaban adecuadamente entre el grupo clínico de salud mental y el de población general. También se analizó su validez de constructo y su estructura factorial (Achenbach & Rescorla, 2000).

Para la elaboración de la versión empleada en este estudio se trabajó en colaboración con los autores del CBCL/1½-5 en la revisión del instrumento, para la adaptación lingüística, Achenbach y Rescorla, Investigadores del Departamento de Psiquiatría de la Universidad de Vermont, referentes internacionales en el área de Psicopatología Infantil, bajo la supervisión de la Dra. Samaniego. Se revisaron aspectos de equivalencia de contenido, equivalencia semántica y validez de contenido. Esto implicó realizar estudios piloto en una muestra de población general y en una muestra pequeña de población clínica a fin de ajustar la redacción de los ítems, corroborando que los mismos fueran comprendidos por la población destinataria.

Los cambios que se realizaron fueron: Ítem 7, se modificó No tolera que las cosas están fuera de lugar por: *No tolera que las cosas estén fuera de lugar*. Ítem 9, se modificó Mastica lo que no es comestible por: *Muerde cosas que no son comestibles* y

se agregó *por Ej. la manga*. Ítem 12, se modificó Estreñido (a) no defeca (cuando no está enfermo (a) por: *padece de estreñimiento (cuando no está enfermo(a))*. Ítem 19, se modificó Tiene diarreas o heces líquidas (cuando no está enfermo (a) por: *Tiene diarrea (cuando no está enfermo (a))*. Ítem 31, se modificó Come o bebe cosas que no son alimento-no incluya dulces (describa) por: *Come o bebe cosas que no son comida-no incluya dulces/golosinas (describa)*. Ítem 35, se modificó Pelea mucho por: *Se mete en muchas peleas*. Ítem 75, se modificó Se unta o juega con excremento por: *Embarra o juega con excremento (caca)*. Ítem 79, se modificó Súbitos cambios de tristeza a excitación por: *Súbitos/Bruscos cambios de tristeza a excitación*. Ítem 82, se modificó Súbitos cambios de humor o sentimientos por: *Súbitos/Bruscos cambios de humor o sentimientos*. Ítem 85, se modificó Le dan rabietas o tiene mal genio por: *Tiene berrinches o mal genio*. Ítem 88, se modificó Poco cooperador(a) por: *Poco Colaborador*. Por último se cambió la redacción de una de las últimas preguntas ¿Sufre su hijo (a) de alguna enfermedad, o incapacidad física o mental? Por: *¿Sufre su hijo (a) de alguna enfermedad, o discapacidad física o mental?*

Escala de Tolerancia Parental (Fase-II)

La *Escala de Tolerancia Parental* (Samaniego, 2004c; Samaniego, 2010) evalúa la tolerancia de los padres hacia las conductas infantiles. La tolerancia parental fue conceptualizada como un entramado de atribuciones, estilos parentales y emociones, emociones que despliegan los padres/cuidadores en sus interacciones con los niños. La escala consta de 21 ítems. Mayor puntaje total indica menor tolerancia parental. Pueden obtenerse además tres factores: Afectivo/conductual reactivo, Puesta de límites atributiva y Atributivo. El cuestionario ha sido desarrollado para población argentina presentando niveles de validez y confiabilidad adecuados. La validez fue estudiada mediante un análisis factorial de componentes principales. Dicho análisis arrojó los tres factores mencionados que explicaron el 40.01% de la varianza. Su confiabilidad fue estudiada mediante el método de consistencia interna, se calculó un coeficiente α de Cronbach para el puntaje total de la escala α .74, para el factor Afectivo/conductual reactivo α .81, para el factor Puesta de límites atributiva α .62 y para el factor Atributivo α .53.

Inventario acerca de la Percepción que tienen los niños de las relaciones con sus padres y madres (Fase-II)

El *Inventario acerca de la Percepción que tienen los niños de las relaciones con sus padres y madres* (Richaud de Minzi, 2002), es un instrumento desarrollado para evaluar población infantil entre 4 y 6 años y consta de 26 ítems. Tiene dos versiones, una para padres y la otra para madres. Evalúa las dimensiones Aceptación, Control y Rechazo en ambas versiones, resultando propio de la madre el Control y la Posesividad, y del padre la Coacción y el desinterés. Posee adecuadas medidas de confiabilidad, medidas a través de la consistencia interna (α de Cronbach .65 para la versión padre y .69 para la versión madre), y de validez donde se obtuvieron cuatro factores para ambas versiones que explicaron el 52% de la varianza en la versión madre y 50% en la versión padre.

4.4 Información sobre el Consentimiento y Cuestiones Éticas

El presente Proyecto fue realizado de acuerdo con la resolución 1490/2007 del Ministerio de Salud, sobre la guía de buenas prácticas en investigación, y la Ley 3301, sobre los derechos de los sujetos en investigaciones en salud. Se han elaborado dos consentimientos informados, uno para la participación de niño y otro para la participación del adulto. En el caso de la escala dirigida a niños de 4 y 5 años, siempre se realizó en presencia de alguno de sus progenitores y previamente se le preguntaba al niño si estaba de acuerdo en responder algunas preguntas, lo que se conoce como asentimiento. En las situaciones en donde el niño se encontraba dormido, o su nivel de comprensión y/o lenguaje, o salud física no le permitían participar se decidió no administrar la escala.

Asimismo, el proyecto ha sido aprobado por el Comité de Ética del Instituto de Bioética (UCA); el Comité de Ética y de docencia e investigación del Hospital Gral de Agudos Dr Cosme Argerich y por el Comité de Ética y de docencia e investigación del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez (HNRG).

Los datos de identificación se mantuvieron en forma confidencial, mediante la codificación de los cuestionarios, según la Ley Nacional 25.326 de Protección de Datos (*Habeas Data*).

4.5 Procedimiento para el Procesamiento de los Datos

Los datos fueron procesados mediante el SPSS (*Statistical Package for the Social Sciences*) Statistics-21. Es una aplicación de análisis estadístico, de gran uso en las ciencias sociales, de fácil manejo y gran capacidad de procesamiento de datos. Es un programa informático que facilita la tarea del investigador al momento de resumir la información obtenida de manera clara, e inclusive gráfica. Dispone de una hoja de cálculo, donde se definen cada una de las variables, y una ventana de datos en donde se realiza el ingreso de cada uno de los protocolos recabados. Permite realizar desde análisis de datos sencillos propios de la estadística descriptiva hasta análisis de datos complejos de estadística inferencial (SPSS, versión 21 para windows, IBM SPSS Inc, Chicago, IL, USA).

Capítulo V: Resultados

5.1 Resultados de la Fase-I Estandarización del CBCL 1½-5

El primer objetivo específico de la presente tesis fue estimar la confiabilidad y la validez del *Child Behavior CheckList* CBCL 1½-5 en su versión en español para padres.

Dado que no había en el medio local instrumentos validados para evaluar esta población, este trabajo propuso evaluar la aplicabilidad del CBCL 1½-5 para la detección de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares de población urbana en Argentina. Por lo tanto, los resultados aquí presentados de su estandarización serán relevantes para futuros estudios que se dispongan a estudiar esta misma franja etérea.

Los datos analizados son informados teniendo en cuenta, en primer lugar, los puntajes brutos obtenidos para los percentiles que representan los puntos de corte, para el grado de problemas que presentan los niños, ya sea en un rango border o clínico; siguiendo el criterio de los autores de la escala. En segundo término, se indican los niveles de confiabilidad del instrumento que han sido evaluados mediante: a) el análisis de la consistencia interna a través del cálculo de los coeficientes Alpha de Cronbach para cada subescala; b) el grado de acuerdo entre informantes que en este caso fueron los padres del niño; c) el método test re-test; y también d) la estabilidad de los puntajes a largo plazo. En tercer lugar, se presentará el análisis de validez que fue establecido mediante el método de grupos contrastados.

5.1.1 Puntajes brutos para determinar rangos clínico y pre-clínico

En primer lugar se realizó una exploración de los datos en la muestra de población general con el fin de identificar casos extremos, outliers. Siguiendo este criterio se eliminaron tres casos que tenían un puntaje total igual o mayor a 98. De este modo la muestra quedó conformada por 369 casos.

Del total de los casos, en un 71.5% fue la madre del niño quien respondió el cuestionario, en un 3.8% fue el padre, en un 0.8% otro familiar que conocía al niño en su entorno cotidiano como una abuela o tía, mientras que en el 23.8% (88 casos) restante tanto la madre como el padre del niño respondieron un cuestionario. En estos casos se les pedía a los padres que no se pongan de acuerdo en sus respuestas, que cada uno contestara el CBCL de acuerdo a su percepción. Estas miradas diferentes de

los padres fueron analizadas como grado de acuerdo entre los mismos. A fin de procesar los datos de la muestra de población general se debió considerar a uno de los dos informantes, en estos 88 casos se sorteó cuál de los dos se consideraría. Así, la distribución final fue de 84% madres, 15,2% padres y 0,8% otro familiar.

Según los autores del instrumento el puntaje bruto del CBCL 1 ½ a 5 años permite conocer el grado de problemas que son reportados para el niño en cada una de las escalas, amplias y estrechas. En las Tablas 4 y 5 se presentan los estadísticos descriptivos, valores promedio y su correspondiente desvío estándar para la muestra de 369 casos. Por otra parte, se consideró importante calcular los puntajes brutos correspondientes a los percentiles que establecen el punto de corte para cada escala. El modo de proceder fue el sugerido por los autores, según los cuales para las escalas estrechas una puntuación se encuentra en un nivel clínico cuando alcanza el percentil 98, y en un nivel pre-clínico o border entre los percentiles 93 a 97. Para las escalas amplias, incluyendo el puntaje total, se consideran en un nivel clínico las puntuaciones a partir del percentil 90, y en un nivel border entre los percentiles 83 a 90. Estos valores son menores que para los síndromes porque las escalas amplias incluyen problemas más diversos y numerosos que cada escala estrecha o síndrome.

Tabla 4

Análisis descriptivo de las puntuaciones de las escalas amplias del CBCL en población general

Información descriptiva de las escalas amplias en población general <i>n</i> =369			
	Problemas Externalizantes	Problemas Internalizantes	Nivel Total de Problemas
Puntaje mínimo	0	0	3
Puntaje máximo	41	33	90
Media	15.73	10.60	39.68
Desvío estándar	7.78	6.52	18.86
Percentil 83	23	18	58.10
Percentil 90	27	20	67

Tabla 5

Análisis descriptivo de las puntuaciones de las escalas estrechas del CBCL en población general

Información descriptiva de las escalas estrechas en población general <i>n</i> =369							
	Comportamien to Agresivo	Problemas de Atención	Emocionalmente Reactivo	Retraimiento	Ansioso Depresivo	Quejas Somáticas	Problemas de Sueño
Puntaje mínimo	0	0	0	0	0	0	0
Puntaje máximo	36	7	11	8	14	9	14
Media	12.82	2.91	2.30	1.86	4.19	2.24	2.68
Desvío estándar	6.52	1.76	2.17	1.86	2.47	1.94	2.17
Percentil 93	23.10	6	6	5	8	5	6
Percentil 97	27	6	7.90	6	9	6.90	7
Percentil 98	28	6	9	7	10	7	8

5.1.2 Niveles de confiabilidad del CBCL 1½-5

La confiabilidad fue evaluada a través de diferentes métodos, se presentan a continuación los resultados obtenidos:

a) La consistencia interna fue estudiada mediante el cálculo de los coeficientes Alpha de Cronbach, sobre una muestra de 369 casos de población general (Ver Tabla 6). Se encontraron valores altos para el puntaje total $\alpha=.929$ y para las escalas amplias de problemas externalizantes $\alpha=.892$ y problemas internalizantes $\alpha=.816$; mientras que para las escalas estrechas se obtuvieron valores entre $\alpha=.477$ y $\alpha=.879$.

Tabla 6

Niveles de consistencia interna del CBCL, evaluados con el coeficiente Alpha de Cronbach, en población general

Niveles de confiabilidad de las escalas <i>n=369</i>		
	<i>Alpha</i>	n ítems
Nivel Total de Problemas	.929	100
Problemas Externalizantes	.892	24
Problemas Internalizantes	.816	36
Comportamiento Agresivo	.879	19
Problemas de Atención	.577	5
Emocionalmente Reactivo	.624	9
Retraimiento	.600	8
Ansioso Depresivo	.614	8
Quejas Somáticas	.447	11
Problemas de Sueño	.610	7

b) Grado de acuerdo entre padres: Se buscó estimar el grado de acuerdo entre padres y madres, en una porción de la muestra de población general ($n=88$). Se utilizó el coeficiente de correlación r de Pearson y se obtuvieron valores de $r=.634$ para el puntaje total, $r=.713$ para la escala de problemas externalizantes y $r=.577$ para la de problemas internalizantes. Siguiendo el criterio de Cohen las correlaciones resultaron grandes ($r>.50$), siendo todas estadísticamente significativas ($p=.000$). Para las escalas estrechas se obtuvieron valores entre $r=.437$ y $r=.701$ ($p=.000$) (Ver Tabla 7).

Tabla 7

Niveles de confiabilidad del CBCL, evaluados por acuerdo entre madre y padre, en población general

Grado de acuerdo entre informantes (madre y padre)		
<i>n=88</i>		
	<i>r</i>	<i>p</i>
Nivel Total de Problemas	.634	.000
Problemas Externalizantes	.713	.000
Problemas Internalizantes	.577	.000
Comportamiento Agresivo	.701	.000
Problemas de Atención	.623	.000
Emocionalmente Reactivo	.545	.000
Retraimiento	.478	.000
Ansioso Depresivo	.581	.000
Quejas Somáticas	.437	.000
Problemas de Sueño	.544	.000

c) Confiabilidad mediante el método de test re-test y estabilidad a largo plazo: Para evaluar la confiabilidad de las escalas mediante el método test-retest se le pidió a una porción de la muestra de población general que vuelva a responder el cuestionario luego de una semana ($n=94$). Se utilizó el coeficiente de correlación r de Pearson, los resultados se presentan en la Tabla 8. Siguiendo el criterio de Cohen, todas las correlaciones resultaron grandes ($r>.50$), siendo estadísticamente significativas ($p=.000$). Con el fin de medir la estabilidad a largo plazo en las puntuaciones de las escalas, se siguió el mismo procedimiento con una muestra de 111 madres, pero con un lapso de seis meses. En este caso todas las correlaciones fueron también estadísticamente significativas ($p=.000$) y grandes ($r>.50$), a excepción de la escala quejas somáticas $r=.482$ (ver Tabla 9).

Tabla 8

Niveles de confiabilidad del CBCL, evaluados por test-retest, en población general

Niveles de confiabilidad test-retest <i>n=94</i>		
	7-días <i>r</i>	<i>p</i>
Nivel Total de Problemas	.887	.000
Problemas Externalizantes	.892	.000
Problemas Internalizantes	.848	.000
Comportamiento Agresivo	.891	.000
Problemas de Atención	.697	.000
Emocionalmente Reactivo	.750	.000
Retraimiento	.735	.000
Ansioso Depresivo	.772	.000
Quejas Somáticas	.785	.000
Problemas de Sueño	.743	.000

Tabla 9

Niveles de estabilidad de los puntajes del CBCL, en población general

Niveles de estabilidad de las escalas <i>n=111</i>		
	6-meses <i>r</i>	<i>p</i>
Nivel Total de Problemas	.630	.000
Problemas Externalizantes	.633	.000
Problemas Internalizantes	.681	.000
Comportamiento Agresivo	.641	.000
Problemas de Atención	.546	.000
Emocionalmente Reactivo	.575	.000
Retraimiento	.642	.000
Ansioso Depresivo	.611	.000
Quejas Somáticas	.482	.000
Problemas de Sueño	.642	.000

5.1.3 Validez del CBCL 1½-5

Con el propósito de examinar el poder de discriminación del instrumento entre el grupo clínico de salud mental y el grupo de comparación de población general, se informan a continuación los puntajes promedio para cada una de las escalas amplias y estrechas y el puntaje total. Los mismos fueron calculados separadamente para varones y mujeres (Ver Tabla 10).

En primer lugar puede mencionarse que la media del nivel total de problemas comportamentales y emocionales es más elevada en el grupo clínico en comparación con el grupo de población general, tanto para los varones (65.48 vs 41.75) como para las mujeres (54.14 vs 37.65). Se utilizó una prueba de estadística inferencial para determinar si las diferencias eran estadísticamente significativas. Se optó por la prueba *t* de student. Los resultados indican que las diferencias informadas entre las medias de los grupos son estadísticamente significativas ($p=.000$). En segundo término, las escalas amplias del instrumento, que evalúan problemas externalizantes e internalizantes, también discriminan adecuadamente entre el grupo clínico y el grupo de población general. Por último, respecto de las escalas estrechas, se observa en los varones una discriminación adecuada; mientras que en las mujeres no alcanzan un nivel de significación de $p \leq 0.05$ en el caso de comportamientos agresivos y problemas de sueño. Esto puede deberse al *n* de la muestra de mujeres en el grupo clínico, y requiere de mayores análisis en el futuro.

A modo de síntesis de los resultados correspondientes a la Fase-I de la presente tesis, puede decirse que el CBCL 1½-5 es un instrumento válido y confiable para ser aplicado en nuestro medio.

Tabla 10

Niveles de validez del CBCL, evaluados por el poder de discriminación del instrumento entre un grupo clínico de salud mental y un grupo de población general

Puntajes promedio del Child Behavior Checklist, escalas y total por sexo y situación de derivación, en niños de 1 ½ a 5 años										
	Grupo Pob. Gral <i>n=183</i>		Varones Grupo Clínico <i>n=115</i>		<i>p</i>	Grupo Pob. Gral <i>n=186</i>		Mujeres Grupo Clínico <i>n=57</i>		<i>p</i>
	Media	DE	Media	DE		Media	DE	Media	DE	
Escalas del CBCL										
Nivel Total de Problemas	41.75	18.71	65.48	26.20	.000	37.65	18.85	54.14	28.11	.000
Problemas Externalizantes	16.86	7.91	23.71	9.34	.000	14.62	7.51	18.51	10.61	.012
Problemas Internalizantes	10.96	6.73	19.79	10.29	.000	10.24	6.32	16.45	10.47	.000
Comportamiento Agresivo	13.67	6.70	18.67	8.05	.000	11.99	6.26	14.46	9.18	.062
Problemas de Atención	3.19	1.74	5.04	1.98	.000	2.63	1.75	4.05	2.16	.000
Emocionalmente Reactivo	2.44	2.33	4.59	3.54	.000	2.16	2.01	3.49	3.06	.003
Retraimiento	1.95	2.01	5.34	3.57	.000	1.77	1.71	3.88	3.17	.000
Ansioso Depresivo	4.28	2.56	6.48	3.23	.000	4.11	2.39	5.70	3.14	.001
Quejas Somáticas	2.28	1.85	3.38	2.83	.000	2.20	2.03	3.35	3.58	.024
Problemas de Sueño	2.52	1.87	3.97	3.00	.000	2.63	1.75	4.05	2.16	.078

5.2 Resultados de la Fase-II: Estudio de Problemas Comportamentales y Emocionales, y su Relación con la Calidad del Vínculo Padres-Hijo, en Niños Pequeños con Enfermedades de Origen Genético

La Fase-II de la presente investigación implicó conocer si existen diferencias en los niveles de problemas en la salud mental infantil y la calidad de vínculo parental en niños con enfermedades genéticas y malformaciones congénitas, niños con trastornos psíquicos, es decir que han sido derivados para su atención en un servicio de salud mental, y niños de población general. Los problemas en la salud mental infantil fueron considerados desde la perspectiva de la psicopatología del desarrollo, reconociendo la existencia de síndromes, que son problemas que tienden a ocurrir de manera conjunta. Estos problemas comportamentales y emocionales fueron medidos a través del CBCL. La calidad del vínculo padres-niño fue analizada tanto desde la perspectiva de los padres, a través de la tolerancia parental, como desde la percepción de los niños sobre el vínculo con sus padres. También se estudió si la asociación entre estas variables psicológicas, niveles de problemas comportamentales y emocionales y calidad del vínculo padres-niño evaluada por la tolerancia parental, mostraba características diferentes según los tres grupos de estudio. Del total de los casos, en un 93.8% fue la madre del niño quien respondió el cuestionario.

Los resultados serán presentados considerando en primer lugar las diferencias en los niveles de problemas comportamentales y emocionales según los grupos de estudio, aquí se han diferenciado dentro de las enfermedades genéticas, dos grupos, los síndromes genéticos y las malformaciones congénitas. En segundo término se comparan los niveles de tolerancia parental entre los grupos de interés. En tercer lugar se informan las características de la percepción de los niños sobre el vínculo con sus padres, en niños con enfermedades genéticas y niños derivados a un servicio de salud mental. Por último, se presentan los niveles de asociación entre la tolerancia parental y los problemas de salud mental infantil para cada grupo de estudio.

5.2.1 Niveles de problemas comportamentales y emocionales en grupos bajo estudio (población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, y población general)

Niveles de problemas comportamentales y emocionales en niños con síndromes genéticos, comparación con población general y población clínica de salud mental

El segundo objetivo específico de la presente tesis consistió en evaluar y comparar, a través del CBCL 1½-5, el nivel de problemas comportamentales y emocionales presentes en niños de edad preescolar de población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, y población general. La Hipótesis (1) de trabajo indicaba que: Los niños que padecen una enfermedad genética presentan mayores niveles de problemas comportamentales y emocionales que los niños de población general. La Hipótesis (2) refería que: Los niños que padecen una enfermedad genética presentan menores niveles de problemas comportamentales y emocionales que los niños derivados para su atención a servicios de salud mental.

Como puede observarse en la Tabla 11 los niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en la muestra de niños con síndromes genéticos son más elevados que los de sus pares sin problemas de salud (39.63 vs. 27.31). Estas diferencias resultaron estadísticamente significativas (t 2.98, gl 48.95, $p=.004$). Si se observan las escalas amplias de problemas externalizantes e internalizantes la tendencia es semejante. Estos resultados permiten confirmar, por lo tanto, la Hipótesis (1), es decir, los niños que padecen de una enfermedad genética presentan mayores niveles de psicopatología que los niños de población general.

Tabla 11

Niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares con síndromes genéticos y población general

Puntajes promedio del Child Behavior Checklist, escalas amplias y total, en niños de 1 ½ a 5 años con síndromes genéticos y población general

Escalas del CBCL	Síndromes genéticos		Población general		Comparación de medias mediante		
	<i>n</i> =36		<i>n</i> =36		<i>t</i> de Student		
	Media	DE	Media	DE	<i>t</i>	<i>gl</i>	<i>p</i>
Nivel Total de Problemas	39.63	22.00	27.31	10.71	2.98	48.95	.004**
Problemas Externalizantes	15.50	8.66	11.14	5.07	2.60	56.48	.012*
Problemas Internalizantes	11.51	7.62	7.17	3.61	3.05	48.22	.004**

* $p \leq 0.05$

** $p \leq 0.01$

En cuanto a la comparación con el grupo clínico de salud mental, los resultados indican que los niños con síndromes genéticos presentan menores niveles de problemas en salud mental. Es decir, mientras el nivel total de problemas del grupo de niños con enfermedades genéticas es en promedio de 39.63, en el grupo de niños derivados al servicio de salud mental es de 59.66. Las diferencias de medias entre los grupos fueron estadísticamente significativas (t -2.72, gl 46.10, p =.009). Resultado que permite confirmar la Hipótesis (2), los niños que padecen una enfermedad genética presentan menores niveles de problemas comportamentales y emocionales que los niños derivados para su atención a servicios de salud mental. Cuando se analiza en detalle los problemas internalizantes, también se mantiene esta tendencia. En cambio, al considerar los problemas externalizantes, que incluye problemas de atención y comportamiento agresivo, las diferencias entre los grupos no resultaron estadísticamente significativas (ver Tabla 12).

Tabla 12

Niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares con síndromes genéticos y población clínica de salud mental

Puntajes promedio del Child Behavior Checklist, escalas amplias y total, en niños de 1 ½ a 5 años con síndromes genéticos y población clínica de salud mental

Escalas del CBCL	Síndromes genéticos <i>n</i> =36		Pob. Clínica de salud mental <i>n</i> =29		Comparación de medias mediante <i>t</i> de Student		
	Media	DE	Media	DE	<i>t</i>	<i>gl</i>	<i>p</i>
Nivel Total de Problemas	39.63	22.00	59.66	34.12	-2.72	46.10	.009**
Problemas Externalizantes	15.50	8.66	20.03	10.70	-1.90	64	.062
Problemas Internalizantes	11.51	7.62	19.00	13.05	-2.85	62	.006**

**p* ≤ 0.05

***p* ≤ 0.01

Niveles de problemas comportamentales y emocionales en niños con malformaciones congénitas, comparación con población general y población clínica de salud mental

Como puede observarse en la Tabla 13 los niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales son más elevados en la muestra de niños con malformaciones congénitas (38.55), en relación con la muestra de niños de población general (27.31). Si se consideran los problemas externalizantes también se observan diferencias entre los grupos (15.83 vs 11.14), es decir que los niños con malformaciones congénitas tienen mayores niveles de problemas de atención y comportamiento agresivo que sus pares sin problemas de salud. Respecto de los problemas internalizantes, la tendencia es similar (10.59 vs 7.17). En todos los casos se realizó un análisis de comparación de medias mediante la prueba *t* de Student indicando diferencias significativas (*p* ≤ 0.01).

Tabla 13

Niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares con malformaciones congénitas y población general

Puntajes promedio del Child Behavior Checklist, escalas amplias y total, en niños de 1 ½ a 5 años con malformaciones congénitas y población general

Escalas del CBCL	Malformaciones congénitas <i>n</i> =29		Población general <i>n</i> =36		Comparación de medias mediante <i>t</i> de Student		
	Media	DE	Media	DE	<i>t</i>	<i>gl</i>	<i>p</i>
Nivel Total de Problemas	38.55	16.61	27.31	10.71	3.15	45.79	.003**
Problemas Externalizantes	15.83	7.38	11.14	5.07	2.91	47.78	.005**
Problemas Internalizantes	10.59	5.87	7.17	3.61	2.88	63	.005**

**p* ≤ 0.05

***p* ≤ 0.01

Al comparar estos mismos problemas con el grupo de niños que son derivados a un servicio de salud mental puede notarse que los niños con malformaciones congénitas presentan menores niveles de problemas en salud mental (38.55 vs 59.66). Y esta tendencia continua al considerar los problemas internalizantes, siendo las diferencias estadísticamente significativas (10.59 vs 19.00), no así para los externalizantes (ver Tabla 14).

Tabla 14

Niveles promedio de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares con malformaciones congénitas y población clínica de salud mental

Puntajes promedio del Child Behavior Checklist, escalas amplias y total, en niños de 1 ½ a 5 años con malformaciones congénitas y población clínica de salud mental

Escalas del CBCL	Malformaciones congénitas <i>n</i> =29		Pob. Clínica de salud mental <i>n</i> =29		Comparación de medias mediante <i>t</i> de Student		
	Media	DE	Media	DE	<i>t</i>	<i>gl</i>	<i>p</i>
Nivel Total de Problemas	38.55	16.61	59.66	34.12	-2.99	40.56	.005**
Problemas Externalizantes	15.83	7.38	20.03	10.70	-1.75	57	.085
Problemas Internalizantes	10.59	5.87	19.00	13.05	-3.16	38.89	.003**

**p* ≤ 0.05

***p* ≤ 0.01

A modo de síntesis del segundo objetivo específico, los principales resultados indican que los niños con síndromes genéticos presentan mayores niveles de problemas comportamentales y emocionales que los niños de población general, sin llegar a ser tan elevados como los de población clínica de salud mental. En el caso de los niños con anomalías congénitas, ocurre esta misma tendencia, siendo que los niveles de problemas en salud mental en estos niños son más elevados que los de sus pares sin problemas de salud, sin llegar a ser tan altos como los de niños de salud mental (Ver Figura 1).

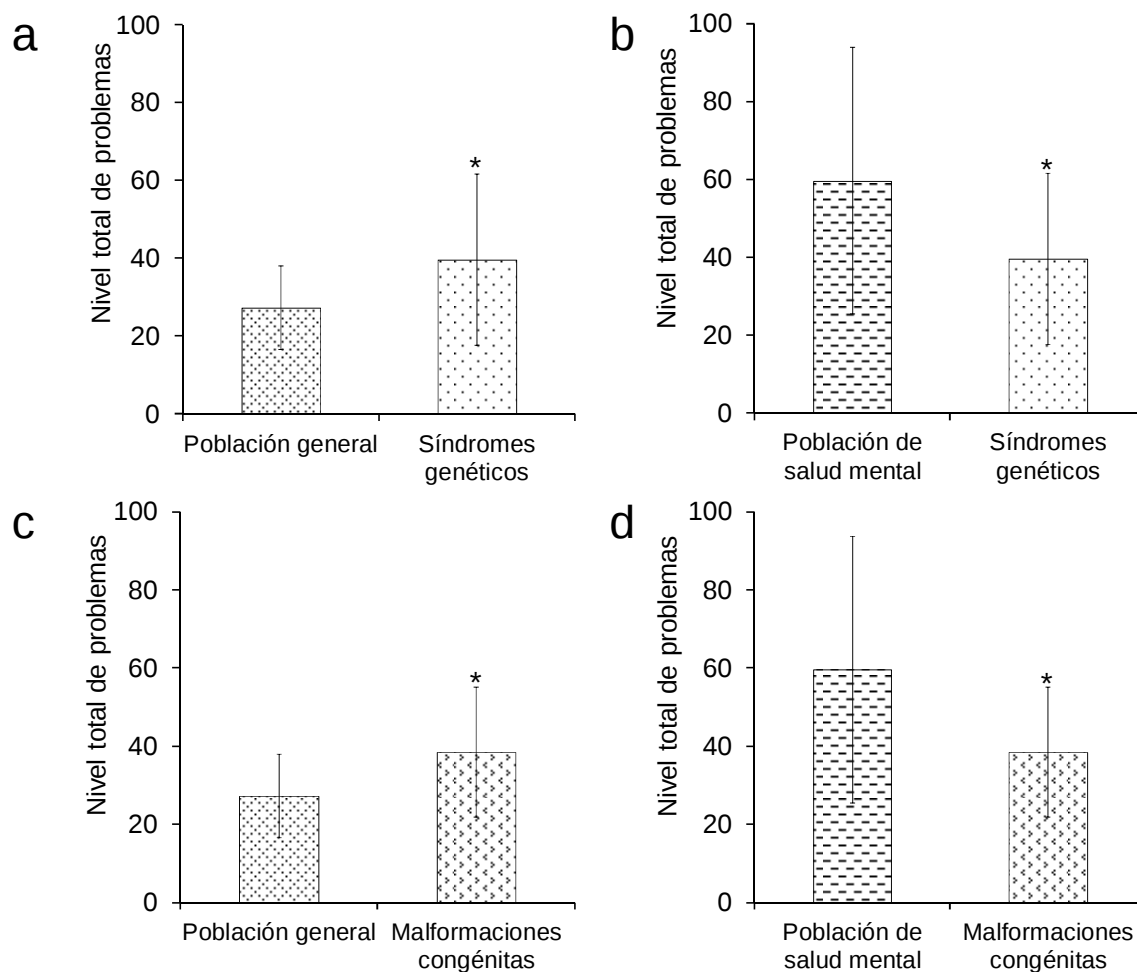


Figura1: Comparación del nivel de problemas totales, evaluados con el *Child Behavior Checklist* (CBCL 1½-5).

(a,b) comparación entre niño con síndromes genéticos, versus población general y población de salud mental respectivamente. Para el grupo con síndromes genéticos se detectaron diferencias significativas tanto en (a) contra el grupo de población general, cómo en (b) contra el grupo de salud mental. (c,d) comparación entre niños con malformaciones congénitas, versus población general y población de salud mental respectivamente. Para el grupo con malformaciones congénitas se detectaron diferencias significativas tanto en (c) contra el grupo de población general, cómo en (d) contra el grupo de salud mental.

(*) Evidencia diferencias significativas por prueba *t*-Student para $p \leq 0.01$.

5.2.2 Niveles de tolerancia parental en grupos bajo estudio (población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, y población general)

Niveles de tolerancia parental en padres de niños con síndromes genéticos, comparación con población general y población clínica de salud mental

El tercer objetivo específico de la presente investigación implicó evaluar y comparar la tolerancia de los padres de niños de edad preescolar de población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, y población general.

Como puede observarse en la Tabla 15 el puntaje promedio de tolerancia parental fue más elevado en el grupo de niños con síndromes genéticos (17.69) en comparación con los observados en población general (14.47). Dado que a un mayor puntaje indica menores niveles de tolerancia parental, puede considerarse que los padres de niños con condiciones genéticas tienen menos tolerancia hacia el comportamiento de sus hijos. Al considerar las dimensiones de este constructo, se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos en el factor Afectivo/conductual reactivo y Puesta de límites atributiva.

Tabla 15

Niveles promedio de tolerancia parental en niños preescolares con síndromes genéticos y población general

Puntajes promedio de Tolerancia Parental, puntaje total y dimensiones, en niños de 1 ½ a 5 años con síndromes genéticos y población general							
Tolerancia Parental	Síndromes genéticos <i>n</i> =36		Población general <i>n</i> =36		Comparación de medias mediante <i>t</i> de Student		
	Media	DE	Media	DE	<i>t</i>	<i>gl</i>	<i>p</i>
Puntaje Total	17.69	5.18	14.47	6.42	2.34	70	.022*
Afectivo/conductual reactivo	7.81	4.11	5.50	4.19	2.35	70	.021*
Puesta de límites atributiva	6.36	1.22	5.31	1.70	3.02	63.48	.004**
Atributivo	3.53	1.42	3.67	2.09	-.329	61.60	.744

* $p \leq 0.05$

** $p \leq 0.01$

Por otra parte, al considerar estos mismos niveles de Tolerancia Parental en comparación con los padres de niños que son derivados a un servicio de salud mental, tal como puede observarse en la Tabla 16 los padres de niños con condiciones genéticas tienen mejores niveles de tolerancia parental hacia las conductas infantiles. En el factor Atributivo se encontraron diferencias significativas en la misma dirección. Por otra parte, en el factor Puesta de límites atributiva la tendencia es inversa.

Tabla 16

Niveles promedio de tolerancia parental en niños preescolares con síndromes genéticos y población clínica de salud mental

Puntajes promedio de Tolerancia Parental, puntaje total y dimensiones, en niños de 1 ½ a 5 años con síndromes genéticos y población clínica de salud mental

Tolerancia Parental	Síndromes genéticos <i>n</i> =36		Pob. Clínica de salud mental <i>n</i> =29		Comparación de medias mediante <i>t</i> de Student		
	Media	DE	Media	DE	<i>t</i>	<i>gl</i>	<i>p</i>
Puntaje Total	17.69	5.18	20.86	7.17	-1.99	49.54	.050*
Afectivo/conductual reactivo	7.81	4.11	10.10	5.85	-1.78	48.55	.080
Puesta de límites atributiva	6.36	1.22	5.52	1.40	2.58	63	.012*
Atributivo	3.53	1.42	5.24	2.24	-3.57	45.26	.001**

* $p \leq 0.05$

** $p \leq 0.01$

Los resultados analizados para cumplir el tercer objetivo permiten confirmar la Hipótesis (3), es decir, la calidad del vínculo padres-hijos, evaluada mediante la tolerancia parental, es diferente según se trate de niños de población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, o población general.

Niveles de tolerancia parental en padres de niños con malformaciones congénitas, comparación con población general y población clínica de salud mental

Si se consideran los niveles de Tolerancia Parental que informan los padres de niños con malformaciones congénitas y se los compara con los de padres de niños sin problemas de salud, los valores son similares no habiendo encontrado diferencias que resultaran estadísticamente significativas (ver Tabla 17).

Tabla 17

Niveles promedio de tolerancia parental en niños preescolares con malformaciones congénitas y población general

Puntajes promedio de Tolerancia Parental, puntaje total y dimensiones, en niños de 1 ½ a 5 años con malformaciones congénitas y población general

Tolerancia Parental	Malformaciones congénitas <i>n</i> =29		Población general <i>n</i> =36		Comparación de medias mediante <i>t</i> de Student		
	Media	DE	Media	DE	<i>t</i>	<i>gl</i>	<i>p</i>
Puntaje Total	16.30	5.09	14.47	6.42	1.21	61	.229
Afectivo/conductual reactivo	6.44	3.68	5.50	4.19	.930	61	.356
Puesta de límites atributiva	6.07	1.29	5.31	1.70	1.95	61	.055
Atributivo	3.78	1.78	3.67	2.09	.222	61	.825

**p* ≤ 0.05

***p* ≤ 0.01

En la comparación con un grupo de niños derivados a un servicio de salud mental, los niveles totales de Tolerancia Parental hacia las conductas infantiles, y en las dimensiones Afectivo/conductual reactivo y Atributivo, son mejores en el grupo de padres de niños con malformaciones congénitas en comparación con los padres del grupo clínico de salud mental, siendo estos resultados estadísticamente significativos (Ver Tabla 18).

Tabla 18

Niveles promedio de tolerancia parental en niños preescolares con malformaciones congénitas y población clínica de salud mental

Puntajes promedio de Tolerancia Parental, puntaje total y dimensiones, en niños de 1 ½ a 5 años con malformaciones congénitas y población clínica de salud mental

Tolerancia Parental	Malformaciones congénitas <i>n</i> =29		Pob. Clínica de salud mental <i>n</i> =29		Comparación de medias mediante <i>t</i> de Student		
	Media	DE	Media	DE	<i>t</i>	<i>gl</i>	<i>p</i>
Puntaje Total	16.30	5.09	20.86	7.17	-2.76	50.56	.008**
Afectivo/conductual reactivo	6.44	3.68	10.10	5.85	-2.82	47.61	.007**
Puesta de límites atributiva	6.07	1.29	5.52	1.40	1.53	54	.130
Atributivo	3.78	1.78	5.24	2.24	-2.68	54	.010**

**p* ≤ 0.05

***p* ≤ 0.01

5.2.3 Percepción de los niños sobre su vínculo con sus padres en grupos bajo estudio (población clínica con enfermedades genéticas y población clínica de salud mental)

El cuarto objetivo específico propuso describir la percepción que los niños de 4 y 5 años tienen de su vínculo con sus padres, en niños de población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental. Si bien inicialmente se había considerado incluir también un grupo de población general esto debió ser desestimado ya que no era posible administrar la escala, siendo que el espacio en el que se administraban los protocolos no era apropiado para entrevistar a un niño de 4 o 5 años, la sala de espera general de los consultorios externos de pediatría del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez (HNRG). Asimismo, la autorización para hacer la recolección de los casos en esta sección del hospital se consiguió en los últimos meses del trabajo de campo y por los tiempos del cronograma de trabajo no pudo extenderse. Por otra parte, los casos de niños con enfermedades genéticas fueron pocos por diversas razones, por un lado, en los casos de niños relevados en el sector de hospital de día (HNRG), no se podía entrevistar al niño con facilidad porque suelen quedarse

dormidos cuando se les administra la medicación (bomba de infusión). Cuando el contacto con los padres era mediante las asociaciones de pacientes y familiares, tampoco era posible tener una entrevista con el niño. Por estos motivos, solo pudieron entrevistarse a algunos niños dentro del servicio de genética, donde se disponía de un consultorio para tal actividad. Siendo que el cuestionario solo se podía aplicar a niños de 4 y 5 años, se tuvo en cuenta a su vez que tuvieran un nivel de comprensión y lenguaje adecuado. Se intentaba además que el niño se sintiera cómodo, a partir de ofrecerle crayones y hojas para dibujar.

Los resultados que se presentan en la Tabla 19 muestran a nivel descriptivo que los niños con una enfermedad genética perciben en el vínculo con sus madres altos niveles de control, que llegan a ser más elevados que los de niños en población clínica de salud mental (19.80 vs 18.73). En los factores de aceptación versus rechazo y aceptación de la autonomía, los resultados indican que los valores son semejantes entre los grupos. Por último, en cuanto al factor rechazo hostil versus posesividad, los niños del grupo con enfermedades genéticas perciben el vínculo con su madre caracterizado por un menor rechazo hostil que los niños del grupo clínico de salud mental (9.40 vs 11.20). Estos resultados requieren mayores estudios en profundidad en el futuro.

Tabla 19

Niveles promedio de percepción de los niños del vínculo con su madre, en niños preescolares con síndromes genéticos y población clínica de salud mental

Puntajes promedio de la percepción del niño sobre su vínculo con la madre, en niños de 4 y 5 años con síndromes genéticos y población clínica de salud mental

Tolerancia Parental	Síndromes genéticos		Pob. Clínica de salud mental	
	<i>n=5</i>		<i>n=15</i>	
	Media	DE	Media	DE
Control	19.80	1.79	18.73	3.20
Aceptación vs Rechazo	20.60	0.89	20.13	2.03
Aceptación de la autonomía	8.00	1.41	7.93	1.33
Rechazo hostil vs Posesividad	9.40	1.82	11.20	1.70

5.2.4 Relación entre los niveles de tolerancia parental y los niveles de problemas comportamentales y emocionales

El quinto y último objetivo específico buscaba examinar la asociación entre el nivel de problemas comportamentales y la calidad del vínculo padres-hijos, evaluado a través de la tolerancia parental, en cada uno de los tres grupos de comparación. Los análisis de datos realizados pusieron a prueba la Hipótesis (4), la cual indicaba que: Los problemas comportamentales y emocionales en niños de edad preescolar presentan asociaciones diferentes con la calidad del vínculo padres-hijos, evaluado a través de la tolerancia parental, en cada uno de los tres grupos de comparación.

En la Tabla 20 se informan los niveles de asociación evaluados mediante el coeficiente de correlación de Pearson para el grupo de niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas. Los resultados muestran una correlación positiva, estadísticamente significativa entre los niveles totales de tolerancia parental y nivel de problemas comportamentales y emocionales en los niños ($r=.323$). Es decir, cuanto menores son los niveles de tolerancia de los padres hacia el comportamiento infantil se observan mayores niveles de problemas comportamentales y emocionales en los niños con condiciones genéticas y malformaciones congénitas. También se encontró un nivel de asociación estadística que resultó significativa para los niveles totales de tolerancia parental y los problemas de tipo externalizantes en los niños ($r=.378$). Considerando los factores de la tolerancia parental, solo se encontraron niveles de correlación estadísticamente significativos entre la dimensión Afectivo/conductual reactivo y los niveles totales de problemas en salud mental infantil ($r=.355$), y los niveles de problemas externalizantes ($r=.440$).

Tabla 20

Niveles de asociación entre problemas comportamentales y emocionales en los niños, y niveles de tolerancia parental en niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas

Correlación entre niveles de Tolerancia Parental y de Problemas comportamentales y emocionales en niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas			
<i>n</i> =65			
	Nivel total de Problemas	Problemas Externalizantes	Problemas Internalizantes
Tolerancia Parental	.323**	.378**	.233
Afectivo/conductual reactivo	.355**	.440**	.249
Puesta de límites atributiva	.036	-.078	.117
Atributiva	.131	.192	.041

* $p \leq 0.05$

** $p \leq 0.01$

Se utilizó el mismo procesamiento estadístico para el grupo de niños de población general, en este caso las correlaciones obtenidas fueron más elevadas. Los niveles totales de tolerancia parental se asociaron con los niveles totales de problemas en la salud mental infantil $r=.632$, con los problemas de tipo externalizantes $r=.569$, y los problemas internalizantes $r=.474$. También se encontraron correlaciones con altos niveles de significación estadística para el factor Atributivo/conductual reactivo y los niveles totales de problemas en la salud mental infantil $r=.672$, los problemas de tipo externalizantes $r=.639$, y los problemas internalizantes $r=.448$ (ver Tabla 21).

Tabla 21

Niveles de asociación entre problemas comportamentales y emocionales en los niños, y niveles de tolerancia parental en niños de población general

	Correlación entre niveles de Tolerancia Parental y de Problemas comportamentales y emocionales en niños de población general <i>n=36</i>		
	Nivel total de Problemas	Problemas Externalizantes	Problemas Internalizantes
Tolerancia Parental	.632**	.596**	.474**
Afectivo/conductual reactivo	.672**	.639**	.448**
Puesta de límites atributiva	.311	.355*	.210
Atributiva	.339*	.257	.348*

* $p \leq 0.05$

** $p \leq 0.01$

Por último, en el grupo de niños que han sido derivados a un servicio de salud mental, no se encontraron niveles de asociación significativos en las variables estudiadas. Dado que la muestra de este grupo es más pequeña, se requiere de estudios futuros en mayor profundidad (ver Tabla 22).

Tabla 22

Niveles de asociación entre problemas comportamentales y emocionales en los niños, y niveles de tolerancia parental en niños de población clínica de salud mental

Correlación entre niveles de Tolerancia Parental y de Problemas comportamentales y emocionales en niños de población clínica de salud mental

n=29

	Nivel total de Problemas	Problemas Externalizantes	Problemas Internalizantes
Tolerancia Parental	.196	.227	.210
Afectivo/conductual reactivo	.084	.114	.097
Puesta de límites atributiva	.159	.138	.145
Atributiva	.311	.341	.330

Los resultados obtenidos permiten confirmar la Hipótesis (4), es decir que los problemas comportamentales y emocionales en niños de edad preescolar presentan asociaciones diferentes con la calidad del vínculo padres-hijos, evaluado a través de la tolerancia parental, en cada uno de los tres grupos de comparación.

Capítulo VI: Discusión y Conclusiones

En la presente investigación se ha realizado un aporte original en el abordaje de la salud mental de niños en edad preescolar que padecen una enfermedad genética, siendo que era una problemática que no había sido previamente estudiada en profundidad. El objetivo general de este trabajo consistió en establecer si existen diferentes niveles de problemas comportamentales y emocionales entre niños preescolares de población general, de población derivada a servicios de salud mental, y niños que padecen una enfermedad genética, y si estas diferencias se asocian a la calidad del vínculo padres-niños.

El estudio se organizó en dos fases de trabajo. En la Fase-I se buscó cumplir con el primer objetivo específico de la presente tesis, establecer la confiabilidad y la validez del *Child Behavior Checklist* CBCL 1½-5 en su versión en español para padres.

Inicialmente se identificaron los puntos de corte para los niveles de problemas en un rango border y clínico. Información que será de suma utilidad para futuras aplicaciones clínicas y el desarrollo de investigaciones científicas.

En segundo término, se indicaron los niveles de confiabilidad del instrumento. El análisis de la consistencia interna a través del cálculo de los coeficientes Alpha de Cronbach para cada subescala indicó valores altos para el puntaje total $\alpha=.929$ y para las escalas amplias de problemas externalizantes $\alpha=.892$ y problemas internalizantes $\alpha=.816$. Estos resultados son similares a los informados por los autores del instrumento, $\alpha=.95$, $\alpha=.92$ y $\alpha=.89$ respectivamente (Achenbach & Rescorla, 2000). También son comparables con los publicados en un estudio transcultural realizado en 24 sociedades, $\alpha=.94$, $\alpha=.88$ y $\alpha=.84$ respectivamente (Rescorla et al., 2011). Esto demuestra la consistencia del instrumento para medir estos niveles de problemas comportamentales y emocionales.

Como otra medida de confiabilidad se estudió el grado de acuerdo entre informantes, a partir del informe de la madre y el padre del niño. Los resultados arrojaron niveles de correlación altos aunque menores que los de consistencia interna de $r=.634$ para el puntaje total, similar a lo informado por los autores del instrumento ($r=.65$). Para la escala de problemas externalizantes se encontró un valor de $r=.713$, mientras que en el estudio de Achenbach y Rescorla el valor observado era de $r=.67$; y

para la escala de problemas internalizantes el $r=.577$, semejante a lo encontrado por los autores, $r=.59$ (Achenbach & Rescorla, 2000).

Empleando el método test re-test, se obtuvo otra evidencia de confiabilidad adecuada en un lapso de siete días, para el puntaje total el $r=.887$, en la escala externalizante el $r=.892$ y en la escala internalizante el $r=.848$. Estos valores son similares a los referidos por los autores del instrumento en un lapso de 8 días $r=.90$, $r=.87$ y $r=.90$ respectivamente (Achenbach & Rescorla, 2000).

A su vez se estimó la estabilidad de los puntajes a largo plazo, pasados seis meses. Si bien la fuerza de la correlación en este análisis fue menor, $r=.681$ para el puntaje total, $r=.633$ para la dimensión de problemas externalizantes y $r=.630$ para los problemas internalizantes, las correlaciones fueron altas y estadísticamente significativas.

El tercer análisis realizado para cumplir con el primer objetivo específico del presente estudio fue el análisis de la validez del instrumento, establecido mediante el método de grupos contrastados. Los autores del instrumento también han calculado este método de validez encontrando resultados satisfactorios, tanto para varones como para mujeres (Achenbach & Rescorla, 2000). Este es el resultado más importante de la Fase-I porque demuestra que el instrumento mide lo que pretende medir, problemas en la salud mental infantil, ya que discrimina entre niños que padecen problemas con respecto a aquellos que no los padecen. En el caso de los varones, pudo observarse que el instrumento discrimina adecuadamente en todas las escalas del CBCL, entre los niños de población general, que no estaban ni habían realizado en los últimos 12 meses un tratamiento psicológico o psiquiátrico, y los niños de población clínica de salud mental. Estos últimos, que eran niños derivados a un servicio de salud mental infantil de un hospital público para una primera entrevista de admisión, tuvieron, de acuerdo a la percepción de sus padres, mayores niveles de problemas comportamentales y emocionales. Si se tienen en cuenta los resultados obtenidos para los grupos de niñas, tanto en el puntaje total del instrumento como en las escalas amplias de problemas externalizantes e internalizantes, el CBCL discrimina adecuadamente. De las escalas estrechas alcanzaron un nivel de significación de $p \leq 0.05$ los problemas de atención, emocionalmente reactivo, ansioso-depresivo, retraimiento y quejas somáticas; mientras que las escalas que evaluaron comportamientos agresivos y problemas de sueño resultaron no ser estadísticamente significativos y por lo tanto no discriminan entre niñas de población general y

derivadas a servicios de salud mental. Puede suponerse que estos resultados se deban al tamaño de la muestra obtenida para las niñas derivadas a los servicios. Si bien esto puede considerarse una limitación en el estudio, debido a que la proporción de niñas entre los grupos no fue pareja, responde a la realidad de la asistencia en los servicios de salud mental, la mayoría de las consultas en los servicios de salud mental públicos que atienden a población de niños en edad preescolar son de varones. Esto ya ha sido encontrado asimismo en población en edad escolar (Samaniego, 2008). Este punto requiere de mayores análisis en el futuro.

Tal como se menciona en el estudio transcultural más importante realizado hasta el momento en preescolares con el CBCL, donde participaron 24 sociedades distintas, el mejor modo para estimar si las dificultades o problemas que los padres observan en sus hijos son de significación clínica o son típicos del desarrollo, es a partir de conocer el nivel de problemas característico de los niños en esa edad y para ese contexto sociocultural (Rescorla et al., 2011). En la muestra estudiada para población general urbana de Argentina, la media de problemas totales fue de 39.68, se observa que es mayor a la media omnicultural informada en el estudio con 24 sociedades en una muestra de 19.850 niños (33.3); sin embargo, se encuentra dentro del desvío estándar (7.1) que informan los investigadores (Rescorla et al., 2011).

En este sentido, los resultados informados en la Fase-I contribuyen a la conceptualización, definición, medición y estudio de los problemas comportamentales y emocionales en niños pequeños de edad preescolar reduciendo las limitaciones que se habían advertido, a nivel mundial, en publicaciones previas (Dougherty et al., 2015; Egger & Angold, 2006; Skovgaard et al., 2004; Skovgaard, Olsen, et al., 2008). A nivel local, fortalece la capacidad diagnóstica de problemas en la salud mental infantil. La disponibilidad de un instrumento para niños de entre 1 año y medio y 5 años de edad, complementa la existencia previa de otro cuestionario del sistema de ASEBA para niños de 6 a 11 años (Samaniego, 2008).

En el ámbito clínico, si se considera un estudio previo que indicaba que el 24% de las admisiones en un servicio de salud mental infanto-juvenil, perteneciente a un hospital general, eran de niños en edad preescolar (Schu et al., 2011), contar con el CBCL validado localmente permitirá conocer los problemas característicos en esta población. Según los resultados del presente estudio en la muestra clínica los niveles totales de problemas comportamentales y emocionales en los varones de edad

preescolar son más elevados que en las mujeres (65.48 vs 54.14), en futuras investigaciones podría evaluarse si estas diferencias se mantienen en distintas edades.

Los valores promedio obtenidos en este trabajo en la muestra de población clínica para ambos sexos son levemente mayores a los obtenidos en la población estadounidense, origen del instrumento (59,81 vs 58,8) lo cual señala que la derivación se efectúa frente a una sintomatología de niveles semejantes. En este ámbito el CBCL podrá ser empleado tanto desde una perspectiva clínica como epidemiológica, pudiendo permitir tanto la descripción de la población que accede a los servicios (Slapak, Cervone, et al., 2002), como ser empleado como una medida para evaluar la eficacia terapéutica como otros estudios lo han planteado (Slapak, Passalilcqua, et al., 2002).

Conclusiones de la Fase-I:

- o Se logró conocer el nivel de problemas comportamentales y emocionales de una muestra de niños y niñas en edad preescolar de Argentina, y su comparación con parámetros internacionales.
- o Se establecieron puntajes de corte para un rango border y clínico, que podrán ser tomados como parámetro en futuros estudios empíricos.
- o La estandarización del CBCL permite contar con un instrumento de detección temprana de problemas que requieran de la derivación del niño a un servicio de salud mental. También podrá ser usado como un indicador de eficacia de tratamiento.
- o A partir de obtener medidas adecuadas de confiabilidad y validez, este trabajo demostró la aplicabilidad del CBCL 1½-5 para la detección de problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares de población urbana en Argentina.

Uno de los principales interrogantes que guió la investigación fue si ¿Los niños en edad preescolar que padecen una enfermedad de origen genético, están en riesgo de tener más problemas comportamentales y emocionales que sus pares sin problemas de salud?

Los resultados obtenidos, en la Fase-II del estudio, han permitido cumplir con el segundo objetivo específico de la presente tesis. Se observó que en promedio los niños con síndromes genéticos tienen un nivel de problemas comportamentales y emocionales de 39.63, los cuales resultaron ser mayores a los informados para el grupo de comparación de población general de 27.31; siendo las diferencias entre los grupos estadísticamente significativas. Al considerar los problemas de tipo externalizantes que principalmente se refieren a conflictos que se dan con otras personas y a las expectativas que existen sobre el niño, agrupando a las escalas estrechas problemas de atención y comportamiento agresivo, también se observó un mayor nivel de estos problemas en el grupo de niños con enfermedades genéticas (15.50 vs 11.14). En lo que respecta a los problemas Internalizantes, que son aquellos que principalmente ocurren dentro del self, agrupando a las escalas estrechas: emocionalmente reactivo, ansioso/depresivo, quejas somáticas y retraimiento, los valores observados también fueron más altos en el grupo de niños con síndromes genéticos (11.51 vs 7.17). De este modo, se ha brindado una respuesta al interrogante planteado, basado en información válida y confiable, lo cual ha permitido confirmar la Hipótesis (1) de trabajo, es decir, los niños que padecen una enfermedad genética presentan mayores niveles de problemas comportamentales y emocionales que los niños de población general.

Estos resultados se encuentran en línea con investigaciones previas que habían hallado diferencias significativas en los niveles de problemas de la salud mental de niños con síndromes genéticos, respecto de sus pares sin problemas de salud (Axelsson et al., 2013; Hay, 2013; Margari et al., 2010; Papaeliou et al., 2012). Por otra parte, en el presente estudio también se incorporó un grupo de niños con malformaciones congénitas que mostraron niveles más altos de problemas comportamentales y emocionales que el grupo de niños de población general (38.55 vs 27.31). Lo cual difiere de un estudio previo en donde solo se evidenciaban niveles altos de problemas en edades mayores, y no así en preescolares (Masnari et al., 2012). Si se comparan los resultados obtenidos con otras investigaciones reportadas en niños

con condiciones crónicas, no genéticas, las conclusiones son semejantes (Eiser, 1990; Samaniego, 2007). Es decir si un niño padece de una enfermedad crónica tanto ya sea de tipo genética o no genética esto constituye un riesgo para el desarrollo de problemas en la salud mental infantil. Sin embargo, algunos estudios han sostenido que a pesar de este riesgo pocos manifestarán trastornos psicopatológicos significativos (Harbeck- Weber & Peterson, 1996), esto deberá ser profundizado a partir de estudios longitudinales que permitan ver la continuidad o no de los trastornos desde edades tan tempranas y su cristalización en el tiempo.

Un punto que se consideró relevante a estudiar en la presente investigación, dado que no se había explorado previamente, fue si ¿Son estos problemas de significación clínica? Para ello, se comparó al grupo de niños con síndromes genéticos con un grupo de niños que eran derivados al servicio de salud mental para una primera entrevista de admisión. Siempre se tuvo en cuenta, en los grupos de comparación, tanto en el de población general como en el de salud mental, que fueran niños sin enfermedades genéticas. Considerando el nivel total de problemas comportamentales y emocionales los niños con síndromes genéticos tienen menores niveles que los del grupo de salud mental (39.63 vs 59.66); esto mismo se observó para los problemas de tipo externalizantes (15.50 vs 20.03) y los problemas internalizantes (11.51 vs 19.00). Por lo tanto, se pudo confirmar la Hipótesis (2) de trabajo, es decir que los niños que padecen una enfermedad genética presentan menores niveles de problemas comportamentales y emocionales que los niños derivados para su atención a servicios de salud mental. Sobre este punto, no se encontraron estudios previos que hayan incluido en su diseño la comparación con un grupo clínico de salud mental. En cuanto al grupo de niños estudiados con malformaciones congénitas, se observó la misma tendencia, es decir que tienen menos problemas de salud mental que los niños de población clínica de salud mental (38.55 vs 59.66). Tampoco se encontraron estudios previos que compararan a niños con estas condiciones con un grupo clínico de salud mental.

Tanto los factores del desarrollo como los individuales juegan un rol importante en determinar la adaptación del niño a los factores estresores de la enfermedad crónica y al tratamiento. Los niños más pequeños son todavía más vulnerables, considerando que sus habilidades cognitivas y lingüísticas son limitadas, porque el conocimiento y la comprensión de los aspectos de la enfermedad, sus

habilidades para emplear recursos de afrontamiento internos y el acceso a apoyo externo son más escasos que en los niños mayores y que en los adolescentes (Carter & Von Weiss, 2006). Esto puede llevar a que su forma de expresar su angustia se traduzca en mayores niveles de problemas sin llegar sin embargo a niveles clínicos de salud mental.

La tercera pregunta que formó parte del problema de investigación consideraba específicamente: ¿Difiere la calidad de vínculo parental según el niño padezca o no una enfermedad genética? Esta calidad en el vínculo entre pares y niños fue evaluada a través de dos variables psicológicas, la tolerancia parental y su contrapartida en la percepción del niño sobre el vínculo con su padre.

A través de evaluar los niveles de tolerancia de los padres hacia las conductas infantiles en niños con síndromes genéticos y malformación congénitas, y su comparación con niños de población general y de población clínica de salud mental se cumplió satisfactoriamente con el tercer objetivo específico de estudio. Los principales resultados obtenidos indican que los padres de los niños con síndromes genéticos puntuaron más alto en la escala de tolerancia parental (17.69), en comparación con lo observado en población general (14.47). Esto quiere decir que cuando los niños pequeños de edad preescolar se comportan, desde la percepción de los padres, sin responder a sus consignas, sin hacerles caso, los padres de los niños con síndromes genéticos tienden a responder de manera menos adecuada, con menores niveles de tolerancia hacia este tipo de comportamientos. El factor de puesta de límites atributiva que refiere a una ambivalencia por parte de los padres entre ser permisivos y establecer límites desde la atribución de intencionalidad o responsabilidad al niño, mostró evidencias de menores niveles de tolerancia parental en los padres de niños con síndromes genéticos respecto del grupo de comparación de población general, pero también respecto del grupo clínico de salud mental. Estos resultados permitieron confirmar la Hipótesis (3), es decir, la calidad del vínculo padres-hijos, medida a través de la tolerancia parental, es diferente según se trate de niños de población clínica con enfermedades genéticas, población clínica de salud mental, o población general. En términos generales quienes tienen menores niveles de tolerancia hacia los comportamientos infantiles son los padres de niños de población clínica de salud mental, seguida por los padres de niños con síndromes genéticos, y los niños de

población general; a excepción de la puesta de límites atributiva que, tal como se ha mencionado, arrojó otro resultado.

Al comparar los alcances del presente estudio con otros trabajos previos, puede considerarse que estos menores niveles de tolerancia parental en los padres de niños con síndromes congénitos, respecto del grupo de población general, es similar a lo informado en un estudio realizado en niños de edad escolar con enfermedades crónicas (Samaniego, 2007). Las diferencias encontradas con el grupo clínico de salud mental requiere el desarrollo de futuras investigaciones, dado que no se cuenta hasta el momento con investigaciones publicadas sobre las características que adquiere la tolerancia parental en esta población. Sin embargo, es importante considerar que de no mediar algún tipo de intervención, según estudios publicados estos menores niveles de tolerancia parental suelen mantenerse estables en el tiempo (Samaniego, 2012); y estar vinculados a la presencia de problemas en la salud mental materna (Samaniego, 2013). Dado que la mayor parte de quienes respondieron el cuestionario fueron las madres, puede pensarse en las dificultades que se habían advertido en estas familias para desplegar sus habilidades de crianza (Vázquez, 2012). Las madres suelen ser quienes más se preocupan por la salud de sus hijos (Ballesteros De Valderrama et al., 2006), y el diagnóstico de alguna de estas condiciones genéticas puede provocar 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 et al., 1984; McAllister et al., 2007). Al no contar en nuestro medio con profesionales psicólogos capacitados en el área y trabajando de manera interdisciplinaria con los médicos genetistas este impacto emocional no suele ser abordado y contenido de la manera adecuada. En las entrevistas con los padres se les preguntaba si ellos habían asistido en algún momento a buscar apoyo psicológico, la mayoría de las madres comentaba que no lo había hecho y en los casos en donde lo habían intentado no sintieron que les fueron brindadas las herramientas necesarias para afrontar la situación de un mejor modo.

Respecto del cuarto objetivo específico pudo conocerse que los niños con una enfermedad genética perciben en el vínculo con sus madres altos niveles de control, que llegan a ser más elevados que los de niños en población clínica de salud mental (19.80 vs 18.73). Pero a su vez, los niveles de aceptación de la autonomía del niño y el

factor de aceptación versus rechazo, mostró similitudes entre los grupos. Según estudios previos la percepción de control hostil por parte del niño había sido encontrada como más elevada en un grupo de niños con condiciones crónicas, respecto de un grupo de población general (Samaniego, 2007). Es importante considerar que la percepción de un estilo parental positivo es fundamental para un desarrollo adecuado de recursos afectivos y cognitivos; de lo contrario se observa mayor presencia de problemas en el comportamiento infantil (Richaud de Minzi, 2007; Richaud de Minzi et al., 2011; Richaud de Minzi et al., 2014; Richaud de Minzi et al., 2013). De acuerdo con Evans (2006) estos padres tienden a sobreproteger y aferrarse a sus hijos, y es posible que los cuidados que los padres despliegan como protección pero de una manera ansiosa sean percibidos por sus hijos como control. Esto requiere de intervenciones por parte del psicólogo para contener su angustia y ansiedad (Evans, 2006).

Como parte del propósito general de este estudio, se buscó conocer si las diferencias en los niveles de problemas comportamentales y emocionales entre los grupos se asocian a la calidad del vínculo padres-niños, evaluado a través de la tolerancia parental. Cumpliendo con el quinto y último objetivo específico, el presente estudio demostró que las correlaciones entre tolerancia parental y el grado de problemas comportamentales y emocionales fueron mayores en niños de población general que en aquellos que padecen síndromes genéticos y malformaciones congénitas, mostrando asociaciones más fuertes en la primera. Los resultados obtenidos permiten confirmar la Hipótesis (4), es decir que los problemas comportamentales y emocionales en niños de edad preescolar presentan asociaciones diferentes con la calidad del vínculo padres-hijos, evaluado a través de la tolerancia parental, en cada uno de los tres grupos de comparación.

Estos resultados son semejantes al estudio previo efectuado por Samaniego en niños que padecen enfermedades crónicas sosteniendo el interrogante allí planteado respecto a que deben indagarse qué otros factores inciden en la aparición de problemas comportamentales y emocionales en niños con enfermedades crónicas que no parecen ser semejantes a los niños de población general (Samaniego, 2007).

A partir de los resultados obtenidos en la segunda fase, se advierte que la condición de sufrir de una enfermedad genética o malformación congénita representa un riesgo para el desarrollo de problemas en la salud mental infantil. Como es sabido según estudios previos el diagnóstico de estas condiciones, en especial de las llamadas enfermedades raras o poco frecuentes, que formaron parte del estudio, generan un impacto significativo a nivel familiar. Los padres suelen tener dificultades para comprender adecuadamente las implicancias psicológicas, comportamentales, y médicas del síndrome que padece su hijo. Por ello es fundamental su abordaje desde el modelo psicoeducativo que propone el Asesoramiento Genético ofreciendo la posibilidad a estas familias de alcanzar una mayor aceptación de la condición, aumentado sus capacidades de afrontamiento y empoderamiento parental. El logro de una buena adaptación psicológica por parte de las familias no es sencillo en nuestro contexto dado que no se trabaja desde este enfoque. Los padres suelen estar confundidos por la información genética que se les brinda sin llegar a comprender adecuadamente las implicancias que el síndrome tendrá en los problemas emocionales y el comportamiento de sus hijos. Siendo que en esta población los niveles de problemas en la salud mental de los niños son más elevados que los de población general, y su vinculación a menores niveles de tolerancia de los padres, de no mediar ninguna intervención psicológica puede pensarse en una mayor complejidad de esta dinámica en edades posteriores, más aun considerando que a partir de los 7 años los niños comienzan a tener conciencia de enfermedad y piden explicaciones a sus padres sobre su enfermedad. Estas preocupaciones llevan a las madres a ejercer un mayor control sobre sus hijos en su intento por querer cuidar de ellos. Tal como indicaban Evans y Eiser son padres que en la preocupación por la salud de sus hijos tienden a querer sobreprotegerlos, aferrarse a ellos, estableciendo inclusive diferencias en la crianza de otros de sus hijos que no sufren de estas condiciones (Eiser, 1990; Evans, 2006). Suelen retraerse socialmente por el esfuerzo que implica el logro de una adecuada adhesión al tratamiento, que desgasta física y emocionalmente a los padres, principalmente a las madres. Sienten que son pocas las personas que pueden comprenderlos porque al tratarse de enfermedades poco frecuentes su contexto familiar y social suele tener escaso o ningún conocimiento sobre la misma.

Conclusiones de la Fase-II:

- o Los niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas se encuentran en riesgo de desarrollar más problemas comportamentales y emocionales que sus pares sin problemas de salud.
- o Estos problemas en la salud mental infantil en los niños preescolares con síndromes genéticos y malformaciones congénitas no son tan elevados como los de niños derivados a un servicio de salud mental infantil.
- o La calidad del vínculo parental, desde la perspectiva de los padres, es diferente según se trate de niños con síndromes genéticos, población general y población clínica de salud mental. Es decir, quienes tienen menores niveles de tolerancia hacia el comportamiento infantil son los padres de niños derivados a un servicio de salud mental, seguidos por lo de niños con síndromes genéticos, malformaciones congénitas, y población general. En la dimensión puesta de límites atributivo quienes tienen menores niveles de tolerancia parental son los padres de niños con síndromes genéticos.
- o La calidad del vínculo, desde la perspectiva del niño presenta niveles similares entre niños con síndromes genéticos y niños derivados a servicios de salud mental. La percepción del control materno llega a ser más elevado en los niños con síndromes genéticos.
- o La asociación entre los niveles de problemas comportamentales y emocionales y la calidad del vínculo, desde la tolerancia parental, presenta características diferentes según se trate de niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas, niños derivados a los servicios de salud mental o niños de población general, encontrando asociaciones más fuertes en el último caso.
- o El estudio de la calidad del vínculo padres-niño representan un enfoque prometedor para comprender la presencia de problemas comportamentales y emocionales en los niños con síndromes genéticos y malformaciones congénitas.

Respecto de las limitaciones del presente estudio cabe señalar que las muestras no muestran con un número de casos lo suficientemente grande para realizar análisis estadísticos más complejos.

En relación con los aportes de este trabajo como se ha mencionado en primer lugar, permite contar con un instrumento estandarizado para evaluar problemas de comportamiento y emocionales en niños preescolares. En segundo lugar, instala un tema muy poco trabajado en nuestro contexto respecto a la necesidad de abordar los aspectos psíquicos de las enfermedades genéticas y esto no solo en los niños sino también en sus padres y cuidadores. Es por esto que un punto de transferencia del presente trabajo es la posibilidad de desarrollar en un futuro la especialidad de asesoramiento genético para los psicólogos del país. Esto podrá efectuarse a partir de instalar estas temáticas en el ámbito académico desde la participación en jornadas y congresos, en el contexto social a través de charlas en asociaciones de pacientes y familiares, en el sector de salud pública mediante el trabajo interdisciplinario con los médicos genetistas, y en el Ministerio de Salud a partir del dictado de conferencias en colaboración con el programa de enfermedades poco frecuentes.

Se sugieren como futuras líneas de investigación el estudio de variables psicológicas asociadas al asesoramiento genético, principalmente el empoderamiento parental, la adaptación psicológica de los padres a la condición genética de sus hijos y el impacto de estas condiciones en la salud mental de los padres. Sería conveniente estudiar cómo es la asociación entre los problemas comportamentales y emocionales en los niños y la calidad de vínculo parental en futuros estudios longitudinales; o sus características en niños mayores, en edad escolar. A su vez sería interesante, a partir de ampliar la muestra de estudio, conocer si existen diferencias según se trate de condiciones que conllevan un retraso madurativo asociado o no. Por otra parte, se recomienda evaluar los niveles de comprensión de los padres sobre las implicancias del síndrome genético en aspectos emocionales y comportamentales en sus hijos para detectar la necesidad de intervenciones psicoeducativas y evaluar posteriormente su efectividad. En este sentido, el rol del psicólogo capacitado en asesoramiento genético permitiría en nuestro contexto ser un correcto intermediario entre los avances en la genética médica y la familia que consulta. Esto es característico de la genética traslacional, es decir, que el avance en este campo científico se aplique en beneficio de quien padece una enfermedad genética y sus familiares.

Referencias

- Achenbach, T., & Rescorla, L. (2000). Manual for the ASEBA preschool forms & profiles. Burlington, VT: University of Vermont. *Research Center for Children, Youth, & Families*.
- Achenbach, T. M. (1992). Manual for the child behavior checklist/2-3. Burlington, VT: University of Vermont, Department of Psychiatry.
- Achenbach, T. M. (2001). Challenges and benefits of assessment, diagnosis, and taxonomy for clinical practice and research. *Australasian Psychiatry*, 35(3), 263-271.
- Achenbach, T. M. (2008). Assessment, diagnosis, nosology, and taxonomy of child and adolescent psychopathology. *Handbook of clinical psychology*, 2, 429-457.
- Achenbach, T. M. (2014). Using Multicultural Research to Expand the Scope of Developmental Psychopathology. *Cultural and Contextual Perspectives on Developmental Risk and Well-Being*, 39, 7.
- Achenbach, T. M., & Rescorla, L. (2004). *Practical Applications of the Achenbach System of Empirically Based Assessment (ASEBA) for Ages 1.5 to 90+ Years*. Paper presented at the 2004-The International Test Users' Conference.
- Achenbach, T. M., Rescorla, L. A., & Maruish, M. (2004). The Achenbach system of empirically based assessment (ASEBA) for ages 1.5 to 18 years. *Maruish ME. The Use of Psychological Testing for Treatment Planning and Outcomes Assessment*, 2, 179-213.
- Arribas-Ayllon, M., & Sarangi, S. (2014). Counselling uncertainty: genetics professionals' accounts of (non) directiveness and trust/distrust. *Health, risk & society*, 16(2), 171-184.
- Ashtiani, S., Makela, N., Carrion, P., & Austin, J. (2014). Parents' experiences of receiving their child's genetic diagnosis: A qualitative study to inform clinical genetics practice. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(6), 1496-1502.
- Austin, J., Semaka, A., & Hadjipavlou, G. (2014). Conceptualizing genetic counseling as psychotherapy in the era of genomic medicine. *Journal of genetic counseling*, 23(6), 903-909.

- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Torrent-Farnell, J., & Ramon, J. R. (2008). *Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario*. Paper presented at the Anales del sistema sanitario de Navarra.
- Axelsson, E. L., Hill, C. M., Sadeh, A., & Dimitriou, D. (2013). Sleep problems and language development in toddlers with Williams syndrome. *Research in developmental disabilities*, 34(11), 3988-3996.
- Babul-Hirji, R., Hewson, S., & Frescura, M. (2010). A sociolinguistic exploration of genetic counseling discourse involving a child with a new genetic diagnosis. *Patient education and counseling*, 78(1), 40-45.
- Baker, B. L., Blacher, J., Crnic, K. A., & Edelbrock, C. (2002). Behavior problems and parenting stress in families of three-year-old children with and without developmental delays. *Journal Information*, 107(6).
- Baker, B. L., McIntyre, L., Blacher, J., Crnic, K., Edelbrock, C., & Low, C. (2003). Pre-school children with and without developmental delay: behaviour problems and parenting stress over time. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47(4-5), 217-230.
- 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.
- Basten, M., Tiemeier, H., Althoff, R., van de Schoot, R., Jaddoe, V., Hofman, A., . . . van der Ende, J. (2014). The stability of problem behavior across the preschool years: an empirical approach in the general population. *Poor Self-Regulation*, 124.
- Bayer, J. K., Ukoumunne, O. C., Mathers, M., Wake, M., Abdi, N., & Hiscock, H. (2012). Development of children's internalising and externalising problems from infancy to five years of age. *Australian and New Zealand Journal of Psychiatry*, 46(7), 659-668.
- Bidondo, M. P., Groisman, B., Barbero, P., & Liascovich, R. (2015). Public health approach to birth defects: the Argentine experience. *Journal of community genetics*, 1-10.
- Biesecker, B. B. (2001). Goals of genetic counseling. *Clinical genetics*, 60(5), 323-330.

- 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., & Peters, K. F. (2001). Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *American Journal of Medical Genetics*, 106(3), 191-198.
- Biesecker, L. G., Burke, W., Kohane, I., Plon, S. E., & Zimmern, R. (2012). Next-generation sequencing in the clinic: are we ready? *Nature Reviews Genetics*, 13(11), 818-824.
- Boycott, K. M., Vanstone, M. R., Bulman, D. E., & MacKenzie, A. E. (2013). Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nature Reviews Genetics*, 14(10), 681-691.
- Campana, H., Pawluk, M. S., & López, C. J. (2010). [Births prevalence of 27 selected congenital anomalies in 7 geographic regions of Argentina]. *Archivos argentinos de pediatria*, 108(5), 409-417.
- Carter, B. D., & Von Weiss, R. T. (2006). Inpatient pediatric consultation-liaison: applied child health psychology. In R. G. Steele & M. Roberts (Eds.), *Handbook of mental health services for children, adolescents, and families*. New York: Springer Science & Business Media.
- Cohen, J. S., & Biesecker, B. B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152(5), 1136-1156.
- Chieng, W. S., Chan, N., & Lee, S. C. (2011). Non-directive genetic counselling—respect for autonomy or unprofessional practice? *Annals of the Academy of Medicine-Singapore*, 40(1), 36.
- Dinc, L., & Terzioglu, F. (2006). The psychological impact of genetic testing on parents. *Journal of clinical nursing*, 15(1), 45-51.
- Dougherty, L. R., Leppert, K. A., Merwin, S. M., Smith, V. C., Bufferd, S. J., & Kushner, M. R. (2015). Advances and Directions in Preschool Mental Health Research. *Child Development Perspectives*.
- Egger, H. L., & Angold, A. (2006). Common emotional and behavioral disorders in preschool children: presentation, nosology, and epidemiology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 47(3-4), 313-337.

- Eiser, C. (1990). *Chronic childhood disease: An introduction to psychological theory and research*: Cambridge University Press.
- Elberling, H., Linneberg, A., Olsen, E. M., Goodman, R., & Skovgaard, A. M. (2010). The prevalence of SDQ-measured mental health problems at age 5–7 years and identification of predictors from birth to preschool age in a Danish birth cohort: The Copenhagen Child Cohort 2000. *European child & adolescent psychiatry*, 19(9), 725-735.
- Evans, C. (2006). *Genetic counselling: a psychological approach*: Cambridge University Press.
- Fabsitz, R. R., McGuire, A., Sharp, R. R., Puggal, M., Beskow, L. M., Biesecker, L. G., . . . Church, G. (2010). Ethical and practical guidelines for reporting genetic research results to study participants updated guidelines from a National Heart, Lung, and Blood Institute working group. *Circulation: Cardiovascular Genetics*, 3(6), 574-580.
- Farrelly, E., Cho, M. K., Erby, L., Roter, D., Stenzel, A., & Ormond, K. (2012). Genetic counseling for prenatal testing: where is the discussion about disability? *Journal of genetic counseling*, 21(6), 814-824.
- Ferreras, A. P., Gomariz, M. J. B., & Lozano, M. P. F. (2011). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia: Revista de Trabajo Social*(11), 11-23.
- Gallo, A. M., Angst, D. B., & Knafl, K. A. (2009). Disclosure of genetic information within families: how nurses can facilitate family communication. *The American journal of nursing*, 109(4), 65.
- Gallo, A. M., Angst, D. B., Knafl, K. A., Twomey, J. G., & Hadley, E. (2010). Health care professionals' views of sharing information with families who have a child with a genetic condition. *Journal of genetic counseling*, 19(3), 296-304.
- Gallo, A. M., Hadley, E. K., Angst, D. B., Knafl, K. A., & Smith, C. A. M. (2008). Parents' Concerns About Issues Related to Their Children's Genetic Conditions. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 13(1), 4-14. doi: 10.1111/j.1744-6155.2008.00129.x
- Gallo, A. M., Knafl, K. A., & Angst, D. B. (2009). Information management in families who have a child with a genetic condition. *Journal of pediatric nursing*, 24(3), 194-204.

- González-Lamuño, D., & Fuentes, M. G. (2008). Enfermedades raras en pediatría
Rare diseases in paediatrics. *An. Sist. Sanit. Navar*, 31(Suplemento 2).
- González, R., Bakker, L., & Rubiales, J. (2014a). Estilos parentales en niños y niñas
con TDAH. *Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales, Niñez y Juventud*,
12(1), 141-158.
- González, R., Bakker, L., & Rubiales, J. (2014b). Estrategias de afrontamiento y
estilos parentales en madres de niños con y sin Trastorno por déficit de
atención e hiperactividad. *Pensando Psicología*, 10(17).
- Green, R. C., Berg, J. S., Berry, G. T., Biesecker, L. G., Dimmock, D. P., Evans, J. P.,
. . . Korf, B. R. (2012). Exploring concordance and discordance for return of
incidental findings from clinical sequencing. *Genetics in Medicine*, 14(4), 405-
410.
- Green, R. C., Lupski, J. R., & Biesecker, L. G. (2013). Reporting genomic sequencing
results to ordering clinicians: incidental, but not exceptional. *JAMA*, 310(4),
365-366.
- Groisman, B., Bidondo, M. P., Barbero, P., Gili, J. A., Liascovich, R., & Forcec, R. T.
(2013). RENAC: National Registry of Congenital Anomalies of Argentina.
Arch Argent Pediatr, 111(6), 484-494.
- Gunder, L., & Martin, S. (2010). *Essentials of medical genetics for health
professionals*: Jones & Bartlett Learning.
- Harbeck- Weber, C., & Peterson, L. (1996). Health related disorders In E. B. Mash, R.
(Ed.), *Child Psychopathology*. New York: The Guildford Press.
- Harper, P. S. (1988). *Practical genetic counselling*: Elsevier.
- Hart, K. J., Baldwin, E. E., & Best, D. H. (2012). The Role of Genetic Counseling in
Everyday Medical Practice *Molecular Genetics and Personalized Medicine*
(pp. 199-213): Springer.
- Hay, A. J.-M. (2013). Caregiver Coping, Mental Health and Child Problem
Behaviours in Cystic Fibrosis: A Cross-Sectional Study.
- Hernández, A. M. B., & Alcaraz, J. F. (2013). Internacionalización, formación y
análisis de la realidad. Tres conceptos esenciales en el desarrollo de acciones
positivas por parte de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).
Revista Española de Discapacidad, 1(2), 135-141.

- Hodgson, J., & Gaff, C. (2013). Enhancing family communication about genetics: ethical and professional dilemmas. *Journal of genetic counseling*, 22(1), 16-21.
- Hodgson, J., & Weil, J. (2012). Talking about disability in prenatal genetic counseling: a report of two interactive workshops. *Journal of genetic counseling*, 21(1), 17-23.
- 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.
- Horwitz, S. M., Hurlburt, M. S., Heneghan, A., Zhang, J., Rolls-Reutz, J., Landsverk, J., & K Stein, R. E. (2013). Persistence of Mental Health Problems in Very Young Children Investigated by US Child Welfare Agencies. *Academic pediatrics*, 13(6), 524-530.
- Ivanova, M. Y., Achenbach, T. M., Rescorla, L. A., Harder, V. S., Ang, R. P., Bilenberg, N., . . . Dias, P. (2010). Preschool psychopathology reported by parents in 23 societies: testing the seven-syndrome model of the child behavior checklist for ages 1.5–5. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 49(12), 1215-1224.
- Kessler, S. (1989). Psychological aspects of genetic counseling: VI. A critical review of the literature dealing with education and reproduction. *American Journal of Medical Genetics*, 34(3), 340-353.
- Kessler, S. (1992a). Psychological aspects of genetic counseling. VII. Thoughts on directiveness. *Journal of genetic counseling*, 1(1), 9-17.
- Kessler, S. (1992b). Psychological aspects of genetic counseling. VIII. Suffering and countertransference. *Journal of genetic counseling*, 1(4), 303-308.
- Kessler, S. (1997a). Psychological aspects of genetic counseling. X. Advanced counseling techniques. *Journal of genetic counseling*, 6(4), 379-392.
- Kessler, S. (1997b). Psychological aspects of genetic counseling. XI. Nondirectiveness revisited. *American journal of medical genetics*, 72(2), 164-171.
- Kessler, S. (1998). Psychological aspects of genetic counseling: XII. More on counseling skills. *Journal of genetic counseling*, 7(3), 263-278.
- Kessler, S. (1999). Psychological aspects of genetic counseling: XIII. Empathy and decency. *Journal of genetic counseling*, 8(6), 333-343.

- Kessler, S. (2001). Psychological aspects of genetic counseling. XIV. Nondirectiveness and counseling skills. *Genetic Testing*, 5(3), 187-191.
- 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.
- Levenson, D. (2015). Benefits of genomic sequencing evident in pediatric diagnoses. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(3), vii-viii. doi: 10.1002/ajmg.a.37019
- Liascovich, R., Gili, J., Valdez, R., Somaruga, L., Goldschmidt, E., Bronberg, R., . . . Deguer, C. (2011). Desarrollo de un registro nacional de anomalías congénitas en Argentina: Estudio piloto de factibilidad. *Rev Argent Salud Pública*, 2(4).
- Liu, J., Leung, P., Sun, R., Li, H.-T., & Liu, J.-M. (2012). Cross-cultural application of Achenbach system of empirically based assessment: instrument translation in Chinese, challenges, and future directions. *World Journal of Pediatrics*, 8(1), 5-10.
- Madeo, A. C., Biesecker, B. B., Brasington, C., Erby, L. H., & Peters, K. F. (2011). The relationship between the genetic counseling profession and the disability community: A commentary. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155(8), 1777-1785.
- Madeo, A. C., O'Brien, K. E., Bernhardt, B. A., & Biesecker, B. B. (2012). Factors associated with perceived uncertainty among parents of children with undiagnosed medical conditions. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158(8), 1877-1884.
- Margari, F., Lecce, P. A., Santamato, W., Ventura, P., Sportelli, N., Annicchiarico, G., & Bonifazi, E. (2010). Psychiatric symptoms and quality of life in patients affected by epidermolysis bullosa. *Journal of clinical psychology in medical settings*, 17(4), 333-339.
- Martinez, C. (2009). Salud Mental en la infancia y adolescencia. In OPS/OMS (Ed.), *Salud mental en la Comunidad* (pp. 231-244). Washington. D.C. : SeriePaltex.
- Masnari, O., Schiestl, C., Rössler, J., Gütlein, S. K., Neuhaus, K., Weibel, L., . . . Landolt, M. A. (2012). Stigmatization predicts psychological adjustment and quality of life in children and adolescents with a facial difference. *Journal of Pediatric Psychology*, jss106.

- McAllister, M., Davies, L., Payne, K., Nicholls, S., Donnai, D., & MacLeod, R. (2007). The emotional effects of genetic diseases: implications for clinical genetics. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 143(22), 2651-2661.
- McAllister, M., Dunn, G., Payne, K., Davies, L., & Todd, C. (2012). Patient empowerment: the need to consider it as a measurable patient-reported outcome for chronic conditions. *BMC health services research*, 12(1), 157.
- 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.
- McGillivray, G., Rosenfeld, J. A., McKinlay Gardner, R., & Gillam, L. H. (2012). Genetic counselling and ethical issues with chromosome microarray analysis in prenatal testing. *Prenatal diagnosis*, 32(4), 389-395.
- McGuire, A. L., Joffe, S., Koenig, B. A., Biesecker, B. B., McCullough, L. B., Blumenthal-Barby, J. S., . . . Green, R. C. (2013). Ethics and genomic incidental findings. *Science (New York, NY)*, 340(6136), 1047.
- Mesman, J., & Koot, H. M. (2001). Early preschool predictors of preadolescent internalizing and externalizing DSM-IV diagnoses. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 40(9), 1029-1036.
- Middleton, A., Hall, G., & Patch, C. (2014). Genetic counselors and Genomic Counseling in the United Kingdom. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*.
- Middleton, A., Patch, C., Wiggins, J., Barnes, K., Crawford, G., Benjamin, C., & Bruce, A. (2014). Position statement on opportunistic genomic screening from the Association of Genetic Nurses and Counsellors (UK and Ireland). *European Journal of Human Genetics*, 22(8), 955-956.
- MSAL. (2013). Cuidado integral de personas con enfermedades raras *Serie la APS renovada en la Provincia de Buenos Aires*. Argentina: Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires.
- MSAL. (2014). *Anomalías congénitas: Enfoque para la Atención Primaria de la salud*. Argentina: Ministerio de Salud de la Nación
- Ormond, K. E. (2013). From genetic counseling to “genomic counseling”. *Molecular genetics & genomic medicine*, 1(4), 189-193.
- Palau, F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina clínica*, 134(4), 161-168.

- Papaeliou, C., Polemikos, N., Fryssira, E., Kodakos, A., Kaila, M., Yiota, X., . . . Vrettoupoulou, M. (2012). Behavioural profile and maternal stress in Greek young children with Williams syndrome. *Child: care, health and development*, 38(6), 844-853.
- Pauker, S. P., & Pauker, S. G. (1977). Prenatal diagnosis: a directive approach to genetic counseling using decision analysis. *The Yale journal of biology and medicine*, 50(3), 275.
- Paul, J., Metcalfe, S., Stirling, L., Wilson, B., & Hodgson, J. (2015). Analyzing communication in genetic consultations—A systematic review. *Patient education and counseling*, 98(1), 15-33.
- Penchaszadeh, V. B. (2013). Genetic testing and services in Argentina. *Journal of community genetics*, 4(3), 343-354.
- Pihlakoski, L., Sourander, A., Aromaa, M., Rautava, P., Helenius, H., & Sillanpää, M. (2006). The continuity of psychopathology from early childhood to preadolescence. *European child & adolescent psychiatry*, 15(7), 409-417.
- Rescorla, L. A. (2005). Assessment of young children using the Achenbach System of Empirically Based Assessment (ASEBA). *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 11(3), 226-237.
- Rescorla, L. A., Achenbach, T. M., Ivanova, M. Y., Harder, V. S., Otten, L., Bilenberg, N., . . . Dias, P. (2011). International comparisons of behavioral and emotional problems in preschool children: parents' reports from 24 societies. *Journal of Clinical Child & Adolescent Psychology*, 40(3), 456-467.
- Resta, R. (2011). Are genetic counselors just misunderstood? Thoughts on “The relationship between the genetic counseling profession and the disability community: A Commentary”. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155(8), 1786-1787.
- Resta, R., Biesecker, B. B., Bennett, R. L., Blum, S., Estabrooks Hahn, S., Strecker, M. N., & Williams, J. L. (2006). A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors’ task force report. *Journal of genetic counseling*, 15(2), 77-83.
- Richaud de Minzi, M. (2007). Fortalecimiento de recursos cognitivos, afectivos, sociales y lingüísticos en niñez en riesgo ambiental por pobreza: un programa de intervención. *Avances en investigación en ciencias del comportamiento en Argentina*, 1, 145-176.

- Richaud de Minzi, M. C. (2002). Inventario acerca de la percepción que tienen los niños y niñas de las relaciones con sus padres y madres: versión para 4-6 años. *Revista interamericana de psicología= Interamerican journal of psychology*, 36(1), 149-165.
- Richaud de Minzi, M. C., Lemos, V., & Mesurado, B. (2011). Relaciones entre la percepción que tienen los niños de los estilos de relación y de la empatía de los padres y la conducta prosocial en la niñez media y tardía. *Avances en psicología latinoamericana*, 29(2), 330-343.
- Richaud de Minzi, M. C., Lemos, V., & Rubilar, J. V. (2014). Argentine Culture and Parenting Styles *Parenting Across Cultures* (pp. 277-292): Springer.
- Richaud de Minzi, M. C., Mestre, M. V., Lemos, V., Tur, A., Ghiglione, M., & Samper, P. (2013). La influencia de la cultura en los estilos parentales en contextos de vulnerabilidad social. *Avances en psicología latinoamericana*, 31(2), 419-431.
- Rivas, M. S., Vázquez, N., & Samaniego, V. C. (2011). *La salud mental de los más pequeños, su relación con la salud mental de sus padres*. Paper presented at the Memorias III congreso internacional de investigación y práctica Profesional en Psicología XVIII Jornadas de Investigación Séptimo Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR.
- Rossato, N. (2009). Pesquisa neonatal obligatoria: Reflexiones. *Arch. argent. pediatr*, 107(3), 193-194.
- Samaniego, C. (2006). *LA TOLERANCIA PARENTAL HACIA LAS CONDUCTAS INFANTILES, SU RELACIÓN CON FACTORES PSICOLÓGICOS Y SOCIODEMOGRÁFICOS*. Paper presented at the XIII Jornadas de Investigación y Segundo Encuentro de Investigadores en Psicología del Mercosur.
- Samaniego, C. (2007). Percepción de la relación con sus padres y tolerancia parental en niños que padecen enfermedades orgánicas crónicas. *La investigación en Psicología, su relación con la práctica profesional y la enseñanza*.
- Samaniego, V. (2004a). Prevalencia de trastornos psíquicos en población escolar de 6 a 11 años de edad. *Memorias de las XI Jornadas de Investigación "Psicología, sociedad y cultura" Facultad de Psicología. UBA*.

- Samaniego, V. (2004b). Prevalencia de trastornos psíquicos en población escolar de 6 a 11 años de edad. *Memorias de las XI Jornadas de Investigación en Psicología. Psicología, Sociedad y Cultura*, 226-228.
- Samaniego, V. (2004c). *Tolerancia parental hacia las conductas infantiles: ¿factor de mediación*. Disertación doctoral no publicada, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina.
- Samaniego, V. C. (2008). El Child Behavior Checklist: su estandarización en población urbana argentina. *Revista de Psicología UCA*, 4(8).
- Samaniego, V. C. (2010). Escala de tolerancia parental hacia los comportamientos infantiles, elaboración y validación: building and validation. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 42(2), 203-214.
- Samaniego, V. C. (2012). *Problemas comportamentales y emocionales y tolerancia parental en niños pequeños, ¿estabilidad o cambio?* Paper presented at the IV Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología XIX Jornadas de Investigación VIII Encuentro de Investigadores, Buenos Aires Argentina.
- Samaniego, V. C. (2013). *Tolerancia parental, salud mental de los padres y contexto familiar: diferencias entre padres y madres y consecuencias en la salud mental infantil*. Paper presented at the V Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología XX Jornadas de Investigación Noveno Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR, Buenos Aires Argentina.
- Sapp, J., Dong, D., Stark, C., Ivey, L., Hooker, G., Biesecker, L., & Biesecker, B. (2014). Parental attitudes, values, and beliefs toward the return of results from exome sequencing in children. *Clinical genetics*, 85(2), 120-126.
- Schaefer, E. S. (1961). Converging conceptual models for maternal behavior and for child behavior. *Acta Psychologica*, 19, 397-401.
- Schaefer, E. S. (1965). Children's reports of parental behavior: An inventory. *Child development*, 413-424.
- Schu, M., Zan, & Vázquez, N. (2011). Motivos de consulta infanto-juveniles: diferencias según variables sociodemográficas XVIII Congreso Latinoamericano de FLAPIA y XV Congreso de AAPI.

- Sheth, F., Sheth, H., Pritti, K., Tewari, S., Desai, M., Patel, B., & Sheth, J. (2014). Evolution of Cytogenetics in Disease Diagnosis. *Journal of Translational Toxicology*, 1(1), 3-9.
- Shiloh, S. (1996). Genetic counseling: A developing area of interest for psychologists. *Professional Psychology: Research and Practice*, 27(5), 475.
- Shiloh, S., Berkenstadt, M., Meiran, N., Bat-Miriam-Katznelson, M., & Goldman, B. (1997). Mediating Effects of Perceived Personal Control in Coping With a Health Threat: The Case of Genetic Counseling¹. *Journal of Applied Social Psychology*, 27(13), 1146-1174.
- Shiloh, S., deHeer, H., Peleg, S., Hensley Alford, S., Skapinsky, K., Roberts, J., & Hadley, D. (2014). The impact of multiplex genetic testing on disease risk perceptions. *Clinical genetics*.
- Shiloh, S., Gerad, L., & Goldman, B. (2006). Patients' information needs and decision-making processes: What can be learned from genetic counselees? *Health Psychology*, 25(2), 211.
- Skirton, H., Cordier, C., Ingvaldstad, C., Taris, N., & Benjamin, C. (2014). The role of the genetic counsellor: a systematic review of research evidence. *European Journal of Human Genetics*.
- Skovgaard, A., Houmann, T., Christiansen, E., Landorph, S., Jorgensen, T., Olsen, E., . . . Lichtenberg, A. (2008). The prevalence of mental health problems in children 1 1/2 years of age-the Copenhagen Child Cohort 2000 (vol 48, pg 62, 2007). *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 49(2), 219-219.
- Skovgaard, A., Houmann, T., Landorph, S., & Christiansen, E. (2004). Assessment and classification of psychopathology in epidemiological research of children 0–3 years of age. *European child & adolescent psychiatry*, 13(6), 337-346.
- Skovgaard, A. M., Olsen, E. M., Christiansen, E., Houmann, T., Landorph, S., & Jørgensen, T. (2008). Predictors (0–10 months) of psychopathology at age 1½ years—a general population study in The Copenhagen Child Cohort CCC 2000*. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 49(5), 553-562.
- Slapak, S., Cervone, N., Luzzi, A. M., & Samaniego, C. (2002). Aplicación del enfoque epidemiológico a una población clínica de niños. *Psico-USF*, 7(1), 67-76.
- Slapak, S., Passalilcqua, A., Cervone, N., Menestrina, N., Luzzi, A. M., Samaniego, C., . . . Ramos, L. (2002). Cambio Psíquico: técnicas e instrumentos de

- evaluación aplicados a niños que realizan psicoterapia psicoanalítica grupal. *Psic: revista da Vetor Editora*, 3(1), 86-97.
- Soden, S. E., Saunders, C. J., Willig, L. K., Farrow, E. G., Smith, L. D., Petrikin, J. E., . . . Dinwiddie, D. L. (2014). Effectiveness of exome and genome sequencing guided by acuity of illness for diagnosis of neurodevelopmental disorders. *Science translational medicine*, 6(265), 265ra168-265ra168.
- Solís-Cámara, P., & Cuevas, Y. M. (2014). Análisis exploratorio de la percepción en niños preescolares sobre la interacción recíproca con sus madres. *Pensamiento Psicológico*, 12(1), 99-116.
- Tervo, R. C. (2012). Developmental and behavior problems predict parenting stress in young children with global delay. *Journal of child neurology*, 27(3), 291-296.
- Ulph, F., Leong, J., Glazebrook, C., & Townsend, E. (2010). A qualitative study exploring genetic counsellors' experiences of counselling children. *European Journal of Human Genetics*, 18(10), 1090-1094.
- Vázquez, N. (2012). Aprendizaje colaborativo en investigadores sobre discapacidad. In EDUCA (Ed.), *Discapacidad e investigación: aportes desde la práctica*. Buenos Aires, Argentina.
- Ward, C., Massie, J., Glazner, J., Sheehan, J., Canterford, L., Armstrong, D., . . . Hiscock, H. (2009). Problem behaviours and parenting in preschool children with cystic fibrosis. *Archives of disease in childhood*, 94(5), 341-347.
- World Health Organization. (2003). *Caring for children and adolescents with mental disorders: setting WHO directions*. Geneva.

Apéndice

Cuestionario número

**Formulario de Consentimiento Informado
(Para la participación del Adulto)**

La Lic. Natalia Vázquez me ha explicado que está realizando un trabajo de investigación, *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*; en la Facultad de Psicología y Psicopedagogía de la Universidad Católica Argentina, cuya finalidad es conocer aspectos psicológicos del comportamiento de los niños y su relación con el vínculo parental.

Mi participación en la investigación consiste en responder cuestionarios escritos.

Mi participación es voluntaria, puedo rehusarme a participar o abandonarla en cualquier momento, sin tener que expresar las razones de mi decisión y sin ninguna pérdida de beneficios a los que tengo derecho, sin sufrir discriminación, penalización o perjuicio.

Mis datos de identificación se mantendrán en forma confidencial, mediante la codificación de los cuestionarios, aún en caso de publicación de los resultados de la investigación, según la Ley N° 25.326. Tanto el investigador principal, Lic. Natalia Vázquez, como quienes trabajen en este protocolo, se comprometen a cumplir con la Ley Nacional 25.326 de Protección de Datos (*Habeas Data*).

Entiendo que al ser un estudio inicial, no es posible realizar un diagnóstico o indicar un tratamiento, debido a que el objetivo principal del estudio es poder conocer el nivel general de problemas comportamentales y emocionales para luego poder indicar los valores normativos para Argentina. Comprendo que los resultados de la investigación me serán proporcionados si los solicito y que la Lic. Natalia Vázquez es a quien tengo que contactar en caso de que tenga alguna pregunta acerca del estudio o sobre mis derechos de participar en el mismo, pudiéndola ubicar en la sede de la UCA, Alicia Moreau de Justo 1500, Facultad de Psicología y Psicopedagogía, teléfono 4349-0200 (1107) en el horario de 9:00 a 17:00. Comprendo que me brindará una devolución sobre las conclusiones a las que ha llegado respecto de mi hijo/a y que de ser necesario me citará a una entrevista de devolución. También puedo contactarme con el C.E.I. de manera presencial.

Habiendo comprendido lo que se me ha explicado, acepto participar en la investigación.

“Con la firma de este consentimiento informado Usted no renuncia a los derechos que posee de acuerdo con el Código Civil y las leyes argentinas en materia de responsabilidad civil por daños”

Firma y Aclaración:

Nro. de documento:

Domicilio:

Teléfono:

Profesional Informante

Nro. de documento:

Firma y Aclaración:

Cuestionario número

**Formulario de Consentimiento Informado
(Para la participación del niño/de la niña)**

La Lic. Natalia Vázquez me ha explicado que está realizando un trabajo de investigación, *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*; en la Facultad de Psicología y Psicopedagogía de la Universidad Católica Argentina, cuya finalidad es conocer aspectos psicológicos del comportamiento de los niños y su relación con el vínculo parental.

La participación de mi hijo/a en la investigación consiste en responder un cuestionario. El cual le llevará aproximadamente 10 minutos.

Su participación es voluntaria, puede rehusarse a participar, abandonarla en cualquier momento o yo puedo decidir que el/ella no continúe haciéndolo, sin tener que expresar las razones de su decisión y sin ninguna pérdida de beneficios a los que tiene derecho, sin sufrir discriminación, penalización o perjuicio.

No es necesario que yo esté presente mientras mi hijo/a responda el cuestionario pero puedo hacerlo si es que así lo deseo.

Sus datos de identificación se mantendrán en forma confidencial, mediante la codificación de los cuestionarios, aún en caso de publicación de los resultados de la investigación, según la Ley N° 25.326. Tanto el investigador principal, Lic. Natalia Vázquez, como quienes trabajen en este protocolo, se comprometen a cumplir con la Ley Nacional 25.326 de Protección de Datos (*Habeas Data*).

Entiendo que al ser un estudio inicial, no es posible realizar un diagnóstico o indicar un tratamiento, debido a que el objetivo principal del estudio es poder conocer el nivel general de problemas comportamentales y emocionales para luego poder indicar los valores normativos para Argentina. Comprendo que los resultados de la investigación me serán proporcionados si los solicito y que la Lic. Natalia Vázquez es a quien tengo que contactar en caso de que tenga alguna pregunta acerca del estudio o sobre los derechos de mi hijo/a de participar en el mismo, pudiéndola ubicar en la sede de la UCA, Alicia Moreau de Justo 1500, Facultad de Psicología y Psicopedagogía, teléfono 4349-0200 (1107) en el horario de 9:00 a 17:00. Comprendo que me brindará una devolución sobre las conclusiones a las que ha llegado respecto de mi hijo/a y que de ser necesario me citará a una entrevista de devolución. También puedo contactarme con el C.E.I. de manera presencial.

Habiendo comprendido lo que se me ha explicado, acepto que mi hijo/a participe en la investigación.

“Con la firma de este consentimiento informado Usted no renuncia a los derechos que su hijo/a posee de acuerdo con el Código Civil y las leyes argentinas en materia de responsabilidad civil por daños”

Firma y Aclaración de la madre/tutor:

Nro. de documento:

Domicilio:

Teléfono:

Fecha:

Firma y Aclaración del padre/tutor:

Nro. de documento:

Domicilio:

Teléfono:

Fecha:

Firma y Aclaración de testigo:

Nro. de documento:

Profesional Informante

Nro. de documento:

Firma y Aclaración:

Child Behavior Checklist (Achenbach & Rescorla, 2000) Versión validada Argentina

I-Formulario. N°

--	--	--

II-Fecha de hoy

Día ____ Mes ____ Año ____

III-Lugar de Administración

- | | | | |
|-----------------------------|--|--|-------|
| 1. Jardín/Maternal | <table border="1"><tr><td></td></tr></table> | | _____ |
| | | | |
| 2. Consultorio
Pediatria | <table border="1"><tr><td></td></tr></table> | | _____ |
| | | | |
| 3. Servicio Salud
mental | <table border="1"><tr><td></td></tr></table> | | _____ |
| | | | |
| 4. Servicio
Genética | <table border="1"><tr><td></td></tr></table> | | _____ |
| | | | |

IV-Formulario contestado por (señalar con una cruz):

1. Madre

Nombre _____

Edad _____

2. Padre

Nombre _____

Edad _____

3. Otra persona (nombre y relación con el niño)

V-Fecha de nacimiento del niño(a)

Día ____ Mes ____ Año ____

Nombre del niño (a)

VI-Sexo del niño (a)

1. Masculino

2. Femenino

VII-Edad del niño (a)

_____ Años y _____ Meses

VIII-Escolaridad del niño (a)

- | | | |
|---------------------------------------|--|--|
| 1. No concurre a ningún tipo | <table border="1"><tr><td></td></tr></table> | |
| | | |
| 2. Jardín Maternal/Guardería | <table border="1"><tr><td></td></tr></table> | |
| | | |
| 3. Jardín para niños con discapacidad | <table border="1"><tr><td></td></tr></table> | |
| | | |
| 4. Jardín de Infantes (indicar sala) | <table border="1"><tr><td></td></tr></table> _____ | |
| | | |

Por favor, complete este cuestionario con su opinión sobre el comportamiento del niño(a).

Hágalo aunque usted piense que otras personas no están de acuerdo con su opinión.

Siéntase en la libertad de escribir comentarios adicionales al final de cada frase y en el espacio que se provee.

Asegúrese que contestó todas las preguntas.

IX- A continuación hay una lista de frases que describen a los(las) niños(as). Para cada frase que describa a el/la niño(a) **ahora o durante los últimos dos meses**, haga un círculo en el número **2** si la frase describe a el/la niño(a) **muy a menudo**. Haga un círculo en el número **1** si la frase describe a el/la niño(a) **en cierta manera o algunas veces**. Haga un círculo en el **0** si la descripción con respecto a el/la niño(a) **no es cierta**. Por favor conteste todas las frases de la mejor manera posible, aunque algunas frases parezcan no estar relacionadas con el/la niño(a). **Asegúrese que contestó todas las preguntas.**

0= No es cierto (que sepa usted) 1=En cierta manera, algunas veces 2=Muy cierto o a menudo cierto

0 1 2	1. Dolores o malestares (sin causa médica; no incluya dolor de estómago o dolor de cabeza).	0 1 2	32. Tiene miedo a ciertas situaciones, animales o lugares (describa):
0 1 2	2. Actúa como si fuera mucho menor que su edad.		
0 1 2	3. Tiene miedo de intentar cosas nuevas.	0 1 2	33. Se ofende fácilmente.
0 1 2	4. Evita el contacto visual con otras personas.	0 1 2	34. Se lastima accidentalmente con mucha frecuencia, propenso a accidentes.
0 1 2	5. No puede concentrarse o prestar atención por mucho tiempo.	0 1 2	35. Se mete en muchas peleas.
0 1 2	6. No puede quedarse quieto(a), es inquieto(a) o hiperactivo(a).	0 1 2	36. Se mete en todo.
0 1 2	7. No tolera que las cosas estén fuera de lugar.	0 1 2	37. Se molesta demasiado cuando lo(a) separan de sus padres.
0 1 2	8. No puede esperar, lo quiere todo de inmediato.	0 1 2	38. Tiene dificultad para quedarse dormido (a).
0 1 2	9. Muerde cosas que no son comestibles (por Ej. la manga).	0 1 2	39. Dolores de cabeza (sin causa médica).
0 1 2	10. Es muy dependiente o apegado(a) a los adultos.	0 1 2	40. Les pega a otras personas.
0 1 2	11. Busca ayuda constantemente.	0 1 2	41. Contiene la respiración.
0 1 2	12. Estreñido(a), constipado (cuando no está enfermo(a)).	0 1 2	42. Les hace daño a otras personas o a animales sin intención.
0 1 2	13. Lloro mucho.	0 1 2	43. Se ve triste sin razón aparente.
0 1 2	14. Es cruel con los animales.	0 1 2	44. Enojadizo (a).
0 1 2	15. Desafiante.	0 1 2	45. Náuseas, se siente mal.
0 1 2	16. Sus necesidades deben ser satisfechas inmediatamente.	0 1 2	46. Movimientos involuntarios o tics (describa):
0 1 2	17. Destruye sus propias cosas.		
0 1 2	18. Destruye las cosas de sus familiares o de otras personas.	0 1 2	47. Nervioso (a) o tenso (a).
0 1 2	19. Tiene diarrea o heces líquidas (cuando no está enfermo(a)).	0 1 2	48. Pesadillas.
0 1 2	20. Desobediente.	0 1 2	49. Come demasiado.
0 1 2	21. Cualquier cambio de rutina lo/la perturba.	0 1 2	50. Se cansa demasiado.
0 1 2	22. No quiere dormir solo(a).	0 1 2	51. Muestra pánico sin ninguna buena razón.
0 1 2	23. No contesta cuando la gente le habla.	0 1 2	52. Dolor al hacer sus necesidades (sin causa médica).
0 1 2	24. No come bien (describa):	0 1 2	53. Ataca a la gente físicamente.
		0 1 2	54. Se mete el dedo en la nariz; se araña la piel u otras partes del cuerpo (describa):
0 1 2	25. No se lleva bien con otros niños(as).		
0 1 2	26. No sabe divertirse, actúa como un pequeño adulto.	0 1 2	55. Juega demasiado con sus partes sexuales.
0 1 2	27. No parece sentirse culpable después de portarse mal.	0 1 2	56. Mala coordinación o torpeza.
0 1 2	28. No desea salir de casa.	0 1 2	57. Problemas con los ojos (sin causa médica) (describa):
0 1 2	29. Se frustra/enoja fácilmente (cuando no consigue lo que quiere).		
0 1 2	30. Se pone celoso(a) fácilmente.	0 1 2	58. El castigo no cambia su comportamiento.
0 1 2	31. Come o bebe cosas que no son comida (no incluya dulces/golosinas) (describa):	0 1 2	59. Pasa rápidamente de una actividad a otra.
		0 1 2	60. Sarpullidos o irritación en la piel (sin causa médica).
		0 1 2	61. Se niega a comer.
		0 1 2	62. Se niega a participar en juegos activos.

0	1	2	63. Balancea repetidamente la cabeza o el cuerpo.
0	1	2	64. Se resiste a ir a dormir en la noche.
0	1	2	65. Se resiste a aprender a usar el inodoro (describa): _____
0	1	2	66. Grita mucho.
0	1	2	67. Parece no reaccionar al afecto.
0	1	2	68. Cohibido(a) o se avergüenza con facilidad.
0	1	2	69. Egoísta o se niega a compartir.
0	1	2	70. Demuestra poco afecto hacia la gente.
0	1	2	71. Demuestra poco interés por lo que lo/la rodea.
0	1	2	72. Demuestra poco temor de hacerse daño.
0	1	2	73. Demasiado tímido (a).
0	1	2	74. Duerme menos que la mayoría de los/las niños(as) durante el día y/o la noche (explique): _____
0	1	2	75. Se embarra/ juega con excremento.
0	1	2	76. Problemas para hablar o para pronunciar palabras (describa): _____
0	1	2	77. Se queda mirando al vacío.
0	1	2	78. Dolores de estómago o retorcijones (sin causa médica).
0	1	2	79. Súbitos/bruscos cambios de tristeza a excitación.
0	1	2	80. Comportamiento raro (describa): _____
0	1	2	81. Obstinado(a), malhumorado(a), irritable.
0	1	2	82. Súbitos/bruscos cambios de humor o sentimientos.
0	1	2	83. Se pone de mal humor a menudo.
0	1	2	84. Habla o llora mientras duerme.
0	1	2	85. Le dan berrinches o tiene mal genio.
0	1	2	86. Demasiado preocupado(a) por la limpieza o el orden.
0	1	2	87. Demasiado temeroso(a) o ansioso(a).
0	1	2	88. Poco cooperativo(a).
0	1	2	89. Poco activo(a), lento(a) o le falta energía.
0	1	2	90. Infeliz, triste o deprimido(a).
0	1	2	91. Más ruidoso(a) de lo común.
0	1	2	92. Se molesta con situaciones nuevas o con gente nueva (describa): _____
0	1	2	93. Vómitos (sin causa médica).
0	1	2	94. Se despierta con frecuencia durante la noche.
0	1	2	95. Vaga sin dirección.

0	1	2	96. Quiere mucha atención.
0	1	2	97. Se queja mucho.
0	1	2	98. Ensismado(a), no se relaciona con los demás.
0	1	2	99. Se preocupa demasiado por todo.
			100. Por favor, anote cualquier otro problema que el/la niño(a) tenga y que no está incluido en esta lista.
0	1	2	_____
0	1	2	_____
0	1	2	_____

Por favor, Asegúrese que contestó todas las preguntas. Marque con una cruz las que le preocupan.

X-¿Sufre el/la niño(a) de alguna enfermedad, o discapacidad física o mental?

☐ No

☐ Sí Por favor describa: _____

XI-¿Qué es lo que más le preocupa con respecto del niño(a)?

Por favor describa: _____

XII-¿Qué es lo mejor que ve en el/la niño(a)?

Por favor describa: _____

XIII- ¿El/La niño(a) ha estado bajo atención con Psicólogo o Psiquiatra durante el último año?

SI ☐ NO ☐

Cuestionario de datos sociodemográficos

XIV- Los padres del niño(a) están:

- | | |
|--|---|
| 1. Casados ☐ | 4. Viviendo juntos ☐ |
| 2. Separados ☐ | 5. Divorciados ☐ |
| 3. Madre sola ☐ | 6. Viudo(a) ☐ |

XV- Señale el máximo nivel de instrucción alcanzado por la Madre/Tutor del niño(a)

- | | |
|--|---|
| 1. Primario Inc. ☐ | 6. Terciario Comp. ☐ |
| 2. Primario Comp. ☐ | 7. Universitario Inc. ☐ |
| 3. Secundario Inc. ☐ | 8. Universitario Comp. ☐ |
| 4. Secundario Comp. ☐ | 9. Sin estudios ☐ |
| 5. Terciario Inc. ☐ | 10. No contesta ☐ |

XVI- Señale el máximo nivel de instrucción alcanzado por el Padre/Tutor del niño(a)

- | | |
|--|---|
| 1. Primario Inc. ☐ | 6. Terciario Comp. ☐ |
| 2. Primario Comp. ☐ | 7. Universitario Inc. ☐ |
| 3. Secundario Inc. ☐ | 8. Universitario Comp. ☐ |
| 4. Secundario Comp. ☐ | 9. Sin estudios ☐ |
| 5. Terciario Inc. ☐ | 10. No contesta ☐ |

XVII- ¿Cuántos cuartos usados habitualmente para dormir hay en su casa? (excluir servicio doméstico)

XVIII- ¿Cuántos niños/as, viven en la casa del niño (a) (comen y duermen en ella)?

- | | |
|---------|--------------------------|
| 1 | ☐ |
| 2 | ☐ |
| 3 | ☐ |
| 4 | ☐ |
| 5 | ☐ |
| 6 | ☐ |
| 7 | ☐ |
| 8 | ☐ |
| 9 ó más | ☐ |

XIX- ¿Cuántas personas en total viven en el hogar del niño(a)?

XX- ¿Y cuántas de ellas tienen ingresos de algún tipo, tanto del trabajo personal como de otras fuentes?

XXI- Si más de uno: ¿Y cuál es la persona que más aporta para los gastos del hogar?

XXII- Señale el máximo nivel de instrucción alcanzado por esta persona

- | | |
|--|---|
| 1. Primario Inc. ☐ | 6. Terciario Comp. ☐ |
| 2. Primario Comp. ☐ | 7. Universitario Inc. ☐ |
| 3. Secundario Inc. ☐ | 8. Universitario Comp. ☐ |
| 4. Secundario Comp. ☐ | 9. Sin estudios ☐ |
| 5. Terciario Inc. ☐ | 10. No contesta ☐ |

XXIII Todas las preguntas que siguen a continuación se refieren a la persona que más aporta para los gastos del hogar.

A- ¿Actualmente esta persona está trabajando?

- 1 Trabaja actualmente
- 2 No trabaja pero está buscando activamente trabajo (desocupado)
- 3 Está jubilado o pensionado
- 4 Otros inactivos

- | | |
|--------------------------|--------------------------------|
| ☐ | →PASAR a la pregunta C |
| ☐ | → PASAR a la pregunta C |
| ☐ | →PASAR a la pregunta J |
| ☐ | →PASAR a la pregunta B |

B- ¿Sus principales ingresos provienen de...?

- 1 Alquileres, inversiones o negocios donde no trabaja (rentista)
- 2 Una beca de estudios o de investigación
- 3 Recibe dinero de familiares o allegados que no viven en el hogar
- 4 Tiene un plan o subsidio (Jefes o similar)

- | | |
|--------------------------|--------------------------------|
| ☐ | →PASAR a la pregunta I |
| ☐ | → PASAR a la pregunta I |
| ☐ | →PASAR a la pregunta I |
| ☐ | →PASAR a la pregunta J |

C- ... y su [principal/última] actividad o trabajo [es/era]...?

- 1 Como dueño o socio de una empresa, negocio, estudio o comercio
- 2 En una institución social o de bien público
- 3 En una empresa, fábrica, negocio, estudio o comercio
- 4 Con una persona que le da trabajo
- 5 En casas de familias
- 6 En una dependencia, organismo, empresa o banco público
- 7 Trabajando solo, por su cuenta, sin empleados

- | | |
|--------------------------|---|
| ☐ | →Contestar preguntas D E F G I J |
| ☐ | → Contestar preguntas D E F I J |
| ☐ | → Contestar preguntas D E F I J |
| ☐ | → Contestar preguntas E F I J |
| ☐ | → Contestar preguntas E F I J |
| ☐ | → Contestar preguntas D E F I J |
| ☐ | → Contestar preguntas E F H I J |

D- ¿A qué se [dedica/dedicaba] ese negocio/empresa/institución?

E- ¿Cómo se [llama/llamaba] la ocupación que [hace/hacía] esta persona en ese trabajo o actividad?

F- ... y qué tareas [realiza/realizaba] en ese trabajo? (¿tiene o tenía personal a cargo?)

G- (Sólo para directivos, jefes y empleadores ["1" en C] ocupados actualmente)

¿Usted diría que es el lugar donde trabajan... ?

- 1 Hasta 5 personas
- 2 Entre 6 y 40
- 3 Entre 41 y 200
- 4 Más de 200 personas
- 5 No sabe - No contesta

☐
☐
☐
☐
☐

H- (Sólo para cuentapropistas ["7" en C] ocupados actualmente) Entre todas las ocupaciones o actividades laborales que pudiera tener actualmente, trabaja al menos 35 horas en la semana?

- 1.SI ☐ 2.NO ☐ 3.No sabe-No contesta ☐

I- Esta persona tiene actualmente algún tipo de cobertura médica, ya sea desde una obra social o mutual (incluye PAMI), o una empresa de medicina prepaga?

- 1.SI ☐ 2.NO ☐ 3.No sabe-No contesta ☐

J- ¿Tienen algún baño en el interior de su casa?

- 1.SI ☐ 2.NO ☐

Escala de Tolerancia Parental (Samaniego, 2004c; Samaniego, 2010)

A continuación se le proponen dos situaciones en donde se encuentra Ud. con su hijo/a. Por favor, léalas atentamente y elija la que ocurre más frecuentemente en su vida cotidiana y señálela con una cruz.

A) SU HIJO/A ESTÁ JUGANDO O MIRANDO LA TELEVISIÓN Y UD. LE DICE QUE TIENE QUE PONERSE A HACER LOS DEBERES, PERO ÉL/ELLA CONTINÚA EN SU ACTIVIDAD A PESAR DE QUE LA/LO ESCUCHÓ.

B) SU HIJO/A ESTÁ MIRANDO LA TELEVISIÓN Y UD. LE DICE QUE YA TIENE QUE IRSE A DORMIR, PERO ÉL/ELLA INSISTE EN QUE QUIERE SEGUIR MIRANDO O CONTINÚA HACIÉNDOLO A PESAR DE QUE LA/LO ESCUCHÓ.

Ahora, pensando en esa situación responda ante cada oración colocando una cruz en el casillero correspondiente si **No es cierto**, si **Es cierto algunas veces o de cierta manera** o si es **Muy cierto o a menudo cierto**. Tenga presente en todo momento que se le pregunta por su hijo/a..... Conteste lo mejor que pueda, hágalo de la manera más sincera y precisa posible.

	No es cierto	Es cierto algunas veces o de cierta manera	Muy cierto o a menudo cierto
1. Ud. se pone muy nervioso cuando su hijo/a responde de esa manera.	☐	☐	☐
2. Su hijo/a actuó así intencionalmente	☐	☐	☐
3. Si decir "No" no funciona inmediatamente, continúa hablando y trata de que su hijo/a comprenda	☐	☐	☐
4. Ud. está enojado por la conducta de su hijo/a.	☐	☐	☐
5. Frente a situaciones como ésta, levanta la voz o le grita.	☐	☐	☐
6. Es muy probable que su hijo/a le haga pasar un mal rato o le haga un berrinche antes de hacer lo que Ud. le dice.	☐	☐	☐
7. Frente a esta situación Ud. se enoja mucho y lo empuja, lo zamarrea o le pega	☐	☐	☐
8. Que el niño/a actúe así tiene que ver con algo negativo en su carácter o forma de ser	☐	☐	☐
9. Frente a situaciones como ésta, entra en una larga discusión con su hijo/a.	☐	☐	☐

	No es cierto	Es cierto algunas veces o de cierta manera	Muy cierto o a menudo cierto
10. Frente a esta situación, le dice a su hijo/a que pare y que haga lo que Ud. le dice.	☐	☐	☐
11. Ud se pone muy ansioso cuando su hijo se comporta de esta forma.	☐	☐	☐
12. Frente a esta situación Ud. reacciona sin castigar o retar a su hijo/a.	☐	☐	☐
13. Frente a situaciones como ésta, Ud. se mantiene en lo que le ha dicho.	☐	☐	☐
14. Ud. considera que su hijo/a es culpable por la falta que cometió	☐	☐	☐
15. Frente a situaciones como ésta, le habla tranquilamente	☐	☐	☐
16. Frente a situaciones como ésta, Ud. se pone tan molesto que empieza a insultarlo/a.	☐	☐	☐
17. Su hijo/a actúa de esa forma porque hay algo en él/ella que lo hace ser así.	☐	☐	☐
18. Comienza a amenazar a su hijo/a con cosas que sabe que luego en realidad no hará.	☐	☐	☐
19. A Ud. le da mucha rabia que se comporte así	☐	☐	☐
20. Frente a esta situación, deja que su hijo/a haga lo que quiera.	☐	☐	☐
21. Su hijo/a actuó así sabiendo que no debía hacerlo.	☐	☐	☐

Inventario acerca de la Percepción que tienen los niños de las relaciones con sus padres y madres Cuestionario (4 a 6 años) Madre (Richaud de Minzi, 2002)

	Sí	Más o menos	No
1. Tu mamá ¿siempre te habla con cariño?			
2. A tu mamá ¿le gusta como sos?			
3. A tu mamá ¿le gusta hablar y estar con vos mucho tiempo?			
4. Tu mamá ¿se pone contenta cuando llegas del Jardín o de la escuela?			
5. Tu mamá ¿te deja que elijas lo que querés hacer? (jugar, ver tele, ir a la casa de otros chicos)			
6. Tu mamá ¿está poco tiempo con vos cuando está en casa?			
7. Tu mamá ¿se da cuenta cuando haces algo lindo en tu casa o en la escuela?			
8. Tu mamá ¿se pasa mucho tiempo sin hablarte cuando la haces enojar?			
9. Tu mamá ¿se enoja con vos por cualquier cosa?			
10. ¿Te parece que tu mamá no te quiere?			
11. Tu mamá ¿no te deja salir con nadie (abuelos, tíos) porque tiene miedo de que te pase algo?			
12. Tu mamá ¿se mete en todo lo que haces? (te quiere explicar cómo tenés que dibujar, ordenar tu ropa, etc.)			
13. Tu mamá ¿revisa que dejes tu ropa ordenada?			
14. Tu mamá no te deja jugar hasta que termines de hacer lo que te manda (ordenar los juguetes, ayudar a poner la mesa, etc.)			
15. Tu mamá ¿te reta cuando sos desobediente?			
16. Tu mamá ¿quiere saber siempre dónde estás y que estás haciendo?			
17. Tu mamá ¿te dice que si lo querés tenés que portarte bien?			
18. Tu mamá ¿te perdona cuando le decís una mentira?			
19. Tu mamá ¿se acuerda muchos días cuando te portás mal?			
20. Tu mamá ¿te grita cuando hacés ruido?			
21. Tu mamá ¿a veces te deja acostar tarde y otras veces no te deja?			
22. Tu mamá ¿no te deja ver mucha televisión pero cuando no quiere que la molestes te dice que vayas a ver la tele?			
23. Tu mamá ¿no se fija si hiciste lo que te pidió? (ordenar los juguetes, jugar con tu hermanito, etc.)			
24. Tu mamá ¿no se enoja cuando sos desobediente?			
25. Tu mamá ¿te deja que te pongas lo que te gusta? (ropa)			
26. Tu mamá ¿te deja hacer todo lo que querés?			

**Consentimiento informado usado en instituciones educativas y asociaciones de
pacientes y familiares**
Cuestionario número
Hospital/Escuela/Institución_____

**Formulario de Consentimiento Informado
(Para la participación del Adulto)**

La Lic. Natalia Vázquez me ha explicado que está realizando un trabajo de investigación, en la Facultad de Psicología y Psicopedagogía de la Universidad Católica Argentina, cuya finalidad es conocer aspectos psicológicos del comportamiento de los niños y su relación con el vínculo parental.

Mi participación en la investigación consiste en responder cuestionarios escritos.

La participación es voluntaria y en cualquier momento puedo dejar sin efecto la presente autorización sin que ello afecte mi posible relación con el Hospital/Escuela/Institución o con la Universidad en caso de necesidad futura.

Asimismo me ha explicado que los resultados son de uso exclusivo del investigador y podrán ser presentados en Congresos y/o publicados en revistas científicas preservándose mi identidad y la de mi hijo/a.

Entiendo que al ser un estudio inicial, no es posible realizar un diagnóstico o indicar un tratamiento, debido a que el objetivo principal del estudio es poder conocer el nivel general de problemas comportamentales y emocionales para luego poder indicar los valores normativos para Argentina. Comprendo que los resultados de la investigación me serán proporcionados si los solicito y que la Lic. Natalia Vázquez es a quien tengo que contactar en caso de que tenga alguna pregunta acerca del estudio o sobre mis derechos de participar en el mismo, pudiéndola ubicar en la sede de la UCA, Alicia Moreau de Justo 1500, Facultad de Psicología y Psicopedagogía, teléfono 4349-0200 (1107) en el horario de 9:00 a 17:00.

Habiendo comprendido lo que se me ha explicado, acepto participar en la investigación.

Firma y Aclaración:
Nro. de documento:
Domicilio:
Teléfono:

Profesional Informante
Nro. de documento:
Firma y Aclaración: