

EN EL MOMENTO DEL DIAGNÓSTICO SON PRIORITARIAS LAS NECESIDADES DEL HIJO CON SÍNDROME X FRÁGIL

*At the time of diagnosis the needs of the son
with Fragile X syndrome are priority*

Begoña MEDINA-GÓMEZ

*Universidad de Burgos. Facultad de Educación. Departamento de Ciencias de la Educación.
C/ Villadiego, 1. 09001 Burgos
bmedina@ubu.es.*

VÍTOR FRANCO

Universidad de Évora (Portugal)

Recepción: 21 de noviembre de 2017

Aceptación definitiva: 6 de febrero de 2018

RESUMEN: Las familias con un hijo/a con síndrome X frágil (SXF) experimentan preocupaciones y necesidades en el momento del diagnóstico que pueden desencadenar una crisis y afectar a la dinámica y bienestar familiar. En este estudio se analizan las preocupaciones y necesidades manifestadas por 55 padres, 69,0% mujeres y 25,9% varones, entre los 27 y los 67 años ($M = 47,91$; $DT = 9,59$). Se aplicó el cuestionario “Desarrollo y Necesidades de las Familias”. Las necesidades más frecuentemente verbalizadas como importantes o importantísimas fueron los posibles problemas de salud que pueda presentar su hijo/a, conocer el grado de dependencia que va a tener, saber qué va a suceder en el futuro, saber dónde acudir para buscar ayuda y conocer cuáles son los servicios más adecuados. En contraposición, los ítems valorados como poco y algo importantes son los que evalúan el hecho de tener que quedarse más tiempo en casa y de tener que comunicar la noticia a otras personas. Los padres dan más importancia a las necesidades y los problemas relacionados con el cuidado, atención y futuro de su hijo/a que los que la discapacidad pueda ocasionarles a ellos o a otros miembros de la familia.

PALABRAS CLAVE: síndrome X frágil; familia; discapacidad intelectual; diagnóstico.

ABSTRACT: Families with a child with Fragile X syndrome (SXF) experience concerns and needs at the time of diagnosis that can trigger a crisis and affect family dynamics and well-being. This study, we analyze those manifested by 55 parents, 69,0% women and 25,9% men, between 27 and 67 years old ($M = 47,91$, $SD = 9,59$). The questionnaire “Development and Needs of Families” was applied. The most frequently verbalized needs as important or very important were: the possible health problems that your child may present, knowing the degree of dependence that your child will have, knowing what is going to happen in the future, knowing where to go for help, and know what are the most appropriate services. In contrast, the items with values, between little and something important, are those that evaluate the fact of having to stay longer at home and having to communicate the news to other people. Parents give more importance to the needs and problems related to the care, attention and future of their child than those that the disability may cause them or other family members.

KEY WORDS: Fragile X syndrome; family; intellectual disability; diagnosis.

1. Introducción

EL SÍNDROME X FRÁGIL (SXF) es un trastorno de origen genético que constituye la primera causa de discapacidad intelectual de tipo hereditario, caracterizado por un fenotipo físico y cognitivo conductual (Artigas-Pallares, 2011). Existen numerosos estudios que explican las características fenotípicas del síndrome que se manifiesta de diferente manera a lo largo del ciclo evolutivo y en función del género (Artigas-Pallares, 2011; Medina y García, 2014). De hecho, el SXF no es identificable en el momento del nacimiento, los primeros meses del desarrollo del bebé suelen ser normales y solo más tarde, en un alto porcentaje de afectados, aparecen comportamientos disfuncionales como pobre contacto ocular, defensa táctil, conductas estereotipadas, hiperactividad, agresividad, ansiedad social y un limitado funcionamiento intelectual (Artigas-Pallares, 2011; Medina, 2014).

Dado que en el momento del nacimiento no son evidentes las características del fenotipo, el proceso de diagnóstico de la alteración genética suele alargarse en el tiempo y esta espera puede desencadenar en las familias diferentes reacciones como ansiedad, frustración e incompreensión por parte de profesionales (Bailey, Raspa, Olmsted y Holiday, 2008).

El diagnóstico puede desencadenar en la familia una crisis sin precedentes y ser una causa de estrés mantenido que puede afectar la dinámica y el bienestar familiar (Oñate y Calvete, 2017). Tener un hijo con discapacidad todavía es considerado como una adversidad ya que supone el enfrentamiento a una nueva y desconocida situación, en la que las expectativas creadas hacia el hijo deben cuestionarse en ese momento (Blacher y Baker, 2007). La constatación del diagnóstico conlleva, en la mayoría de las familias, una serie de reacciones que provocan una reorganización de los valores, de los objetivos y del funcionamiento familiar previos (Poehlmann, Clements, Abbeduto y Farsad, 2005). La superación de la crisis que origina el diagnóstico va a ser diferente en cada familia dependiendo, entre otros factores, de la intensidad de los acontecimientos y de los apoyos con que cuenta (Moro, Jenaro y Solano, 2015).

En la actualidad la visión sobre las reacciones de las familias ante el nacimiento de un hijo con SXF ha evolucionado hacia interpretaciones más positivas que las que se han tenido históricamente. A pesar del cambio, todavía las familias, y especialmente las madres, perciben la discapacidad de un hijo como un acontecimiento estresante (Peralta y Avellano, 2010). El estrés es consecuencia de múltiples demandas y retos asociados a la discapacidad que varía en función de la etapa del ciclo vital y que se agudiza en el momento del diagnóstico (Wehmeyer y Field, 2007).

Las familias con hijos con SXF deben afrontar a lo largo de la vida los mismos retos que cualquier otra familia con hijos con discapacidad (Franco y Apolonio, 2002). Pero, además, se enfrentan al desafío de la heredabilidad genética del síndrome, ya que pueden cargar, especialmente las madres, con la responsabilidad o la culpa de haber transmitido, sin saberlo, la alteración genética a su descendencia (Bailey, Raspa y Olmsted, 2010) y, además, puede afectar a otros miembros tanto de la familia nuclear como de la extensa (Bailey, Raspa, Bishop y Holiday, 2009).

La aceptación del niño, el apoyo social y la ayuda externa son las estrategias que con mayor frecuencia dicen necesitar estas familias para poder ocuparse del cuidado y desarrollo presente y futuro de su hijo. Estos factores se han relacionado con mayor bienestar y con menores niveles de ansiedad y estrés en los padres (Morais y Franco, 2012). Pero, al igual que en el resto de familias, los hijos con SXF no pueden estudiarse o tratarse separadamente de su familia. Esta es vital para el desarrollo de sus miembros, en especial, cuando existen hijos con algún tipo de discapacidad. Lo que va a influir en la vida de un niño con discapacidad no solo depende de sus características, sino de la manera en que sus padres lo ven, tratan y de lo que hacen con él (Peralta y Arellano, 2010).

Hay una considerable investigación que analiza cómo afecta el cuidado y atención de un hijo con SXF en el funcionamiento y bienestar familiar (Bailey, Sideris, Roberts y Hatton, 2008; Cherubini, Bosa y Bandeira, 2008; Raspa, Batley, Bann y Bishop, 2014; Wheeler, Skinner y Bailey, 2008). Los estudios se han centrado especialmente en las madres y son más reducidos los que analizan las consecuencias en los padres varones. Las prácticas de crianza están cambiando y los padres varones están asumiendo cada vez más responsabilidades en la educación de los hijos, de tal manera que llegan incluso a manifestar mayor nivel de estrés psicológico que las madres, principalmente cuando existen comportamientos problemáticos (Hartley, Seltzer, Head y Abbeduto, 2012; McCarthy, Cuskelly, van Kraayenoord y Cohen, 2006).

Sin embargo, no hay estudios suficientes, al menos en nuestro país, que analicen cómo estas familias se enfrentan a un diagnóstico que en muchas ocasiones tarda en llegar. Probablemente, por la escasa atención prestada a las familias con hijos con SXF, si se compara con la recibida por familias con hijos con discapacidad intelectual en general o con otro tipo de etiología (síndrome de Down, autismo).

El acto de comunicar a los padres el diagnóstico de la mutación genética de un hijo es un evento especialmente delicado que requiere unas condiciones de preparación y de predisposición por parte de quien debe realizarlo. De hecho, la insatisfacción con la comunicación del diagnóstico ha sido una de las cuestiones estudiadas en este colectivo (Morais y Franco, 2012).

Los padres, cuando reciben el diagnóstico de SXF en su hijo, manifiestan una serie de preocupaciones sobre el cuidado de las necesidades de este y sobre su rol parental, las madres van a tener más preocupaciones que los padres. Conocer cuáles son los problemas y necesidades autopercebidas por los padres en el momento del diagnóstico ayudará a descubrir qué apoyos y ayudas necesitan para poder lidiar, de la mejor manera posible, con la crisis que puede desencadenar el diagnóstico del síndrome para toda la familia y para los descendientes en particular. Por ello, este estudio tiene como objetivo llevar a cabo una investigación descriptiva que permita ampliar información en este sentido al analizar las necesidades y preocupaciones de los padres en el momento del diagnóstico, y si existen diferencias entre padres y madres.

2. Método

2.1. Participantes

Participaron en el estudio 55 padres y madres con hijos con SXF, entre los 21 y 67 años ($M = 47,5$, $DT = 10,11$), reclutados a través de las asociaciones españolas de familiares de personas con SXF. Las edades de los hijos oscilaban entre los 3 y los 37 años ($M = 15,05$, $DT = 7,33$).

Se excluyó del estudio a tres participantes por ser hermanos de los afectados. Aunque inicialmente se recibieron 58 cuestionarios, únicamente se consideraron los 55 que cumplían con el criterio de ser progenitores de personas con SXF. La Tabla 1 presenta un resumen de las características de la muestra más importantes. De los 55 participantes, 15 fueron hombres y 40 mujeres. El 49,1% de los participantes tenían dos hijos (con o sin discapacidad), el 30,9% solo uno, el 16,4% tres y el resto (3,6%) cuatro.

Con respecto a los hijos con SXF, todos tenían el diagnóstico genético de la alteración cromosómica. El 80,0% eran varones y el 20,0% mujeres, el 49,1% tenía entre 11 y 20 años y el 25,5% menores de 10 años. Las familias indicaron que el 69,1% asistía a algún centro educativo, el 25,5% era usuario de otro tipo de instituciones (centros ocupacionales, centros de día, etc.) y el 5,5% no acudía a ninguno.

Variable	n	%
Parentesco		
Padre	15	27,3
Madre	40	72,7
Edad del encuestado		
<30	2	3,6
31-40	11	20,0
41-50	20	36,4
>51	22	38,2
No específica	1	1,7

Tabla 1. Datos sociodemográficos de los participantes y de los hijos con SXF (cont.)		
<i>Variable</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
Número de hijos		
1	17	30,9
2	27	49,1
3	9	16,4
4	2	3,6
Género de los hijos con SXF		
Hombre	44	80,0
Mujer	11	20,0
Edad del hijo con SXF		
<10	14	25,5
11-20	27	49,1
21-30	9	16,4
>30	3	3,6
Desconocido	3	5,5
Institución educativa a la que acude el hijo con SXF		
Educación Especial	18	32,7
Educación Infantil	5	9,1
Educación Primaria	14	25,5
ESO	1	1,8
No acude	3	5,5
Otros	14	25,5

2.2. Diseño

Se procedió al cálculo del porcentaje de respuestas en cada uno de los ítems para proporcionar datos descriptivos sobre las necesidades y problemas de los padres en el momento del diagnóstico. Los porcentajes se basan en el número de padres y madres que responden a cada pregunta. Para comparar si existen diferencias entre los padres en función del género se utilizó la prueba *t* de Student, ya que es la práctica más general incluso con muestras pequeñas, según Morales (2013). Todos los análisis se realizaron con el paquete informático IBM SPSS Statistic 23.

2.3. Procedimiento

Se utilizó el cuestionario “Desarrollo y Necesidades de las Familias”, que resultó útil en un estudio previo de Franco y Apolonia (2002) con padres de hijos con discapacidad (ver Anexo 1). La primera parte del cuestionario la constituyen ítems que recogen información sociodemográfica sobre la persona que responde al cuestionario (parentesco, edad, número de hijos) y de los hijos (género, edad, institución). La segunda parte está constituida por 19 ítems que reúnen información retrospectiva sobre la importancia para el participante de determinados problemas y necesidades

en el momento de conocer que el/la hijo/a presentaba problemas en el desarrollo. Los ítems de la segunda parte se evalúan según un rango de 1 a 5 (1 = nada importante, 2 = poco importante, 3 = algo importante, 4 = muy importante y 5 = importantísimo). El análisis de la fiabilidad con alpha de Cronbach indica un valor de .946.

La recogida de datos se llevó a cabo en los meses de enero y febrero de 2017. El equipo investigador contactó con las asociaciones españolas de familiares con SXF para explicarles la finalidad de la investigación y constatar su interés por colaborar en el estudio. Una vez que aceptaron participar, se envió el cuestionario por internet a todas las familias que habían mostrado interés en colaborar en el estudio, con una breve descripción de los objetivos, finalidad y pautas para completar las preguntas del cuestionario. Se indicó la confidencialidad y anonimato de las respuestas y el uso exclusivo de los datos con fines de investigación. Además, se ofreció una dirección de correo para ponerse en contacto con el equipo investigador en el caso de tener dudas o necesidad de más información. También se les dio la consigna de que rellenaran un único cuestionario, independientemente del número de hijos afectados.

3. Resultados

En la Tabla 2 se recogen los porcentajes de padres y madres que respondieron a cada una de las categorías de respuesta y de los que no contestaron a los ítems.

La mayoría de los encuestados manifestaron que para ellos era muy importante o importantísimo la “salud del hijo/a” (81,8%) y “cumplir con las alteraciones de las rutinas diarias” (76,4%).

El 70,8% consideró en el momento del diagnóstico como una preocupación muy importante o importantísima “saber lo que iba a suceder”; el 67,3% “saber cuáles son los servicios adecuados para el hijo/a”; el 65,5% “disponer de tiempo”; el 60,0% “saber cómo actuar con el hijo/a” y “saber dónde acudir”; el 56,3% “el empleo”; el 54,3% “la dependencia del hijo/a”, y el 51,0% “estar muy nervioso”.

En cuanto a los ítems más valorados como nada, poco o algo importantes, el 69,9% seleccionó tener que “lidiar con el cónyuge”; el 65,5% “las deudas y cargas financieras”; el 61,8% (más del 25,0% no lo considera importante) tener que “estar encerrado en casa”; el 59,9% “estar deprimido”; el 56,4% (más del 25,0% no lo considera importante) “cómo decírselo a las otras personas”, y el 51,0% “dificultades para cubrir las necesidades habituales de la familia”.

De los que contestaron el cuestionario, ninguna de las agrupaciones de categorías es seleccionada por más del 50% de los participantes en los ítems: “hospitalizaciones del hijo/a”, “dificultades para soportar los gastos causadas por la crianza del hijo/a” y “cómo dar la atención necesaria a los otros hijos”.

Al comparar si existía diferencias entre padres y madres en las respuestas a los cuestionarios, no se observan diferencias significativas ($p < .05$) en función del género de los progenitores en los ítems del cuestionario, salvo en “salud del hijo/a”, los padres ($M = 4,341$, $DT = ,888$) consideran que es un problema más importante que las madres ($M = 3,545$, $DT = 1,916$) asumiéndose igualdad de varianzas ($t = 2,044$, $gl = 53$, $p = ,046$), aunque la significatividad está muy próxima a ,05.

EN EL MOMENTO DEL DIAGNÓSTICO SON PRIORITARIAS LAS NECESIDADES
DEL HIJO CON SÍNDROME X FRÁGIL
BEGOÑA MEDINA-GÓMEZ Y VITOR FRANCO

Tabla 2. Porcentaje de respuesta en cada uno de los ítems, media y desviación típica							
	Opciones de respuesta a los ítems						M (DT)
	1	2	3	4	5	NC	
	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	
La salud del hijo/a	4 (7,3)	2 (3,6)	3 (5,5)	18 (32,7)	27 (49,1)	1 (1,8)	4,182 (1,188)
Hospitalizaciones del hijo/a	5 (9,1)	10 (18,2)	10 (18,2)	16 (29,1)	11 (20,0)	3 (5,5)	3,491 (1,386)
Poder cumplir con las alteraciones de las rutinas diarias	3 (5,5)	5 (9,1)	5 (9,1)	26 (47,3)	16 (29,1)	0 (0,0)	3,855 (1,113)
La dependencia del hijo/a	3 (5,5)	3 (5,5)	2 (3,6)	17 (30,9)	28 (50,9)	2 (3,4)	4,273 (1,162)
Saber lo que va a suceder en el futuro	1 (1,8)	4 (7,3)	3 (5,5)	8 (14,5)	36 (65,5)	3 (5,3)	4,509 (1,069)
Saber cómo actuar con el hijo/a	2 (3,6)	2 (3,6)	1 (1,8)	17 (30,9)	32 (58,2)	1 (1,8)	4,418 (,994)
Falta de tiempo	4 (7,3)	5 (9,1)	8 (14,5)	20 (36,4)	16 (29,1)	2 (3,6)	3,818 (1,263)
El empleo (no tener o tener que faltar)	7 (12,7)	3 (5,5)	12 (21,8)	24 (43,6)	7 (12,7)	2 (3,6)	3,491 (1,275)
Estar muy nervioso	3 (5,5)	8 (14,5)	13 (23,6)	14 (25,5)	14 (25,5)	3 (5,5)	3,673 (1,306)
Estar deprimido	8 (14,5)	8 (14,5)	17 (30,9)	9 (16,4)	11 (20,0)	2 (3,6)	3,236 (1,414)
Cómo dar la atención necesaria a los otros hijos	11 (20,0)	4 (7,3)	3 (5,5)	11 (20,0)	20 (36,4)	6 (10,9)	3,782 (1,718)
Miedo a quedarse aislado en casa	14 (25,5)	7 (12,7)	13 (23,6)	12 (21,8)	6 (10,9)	3 (5,5)	2,964 (1,527)
Tener que lidiar con el cónyuge	12 (21,8)	7 (12,7)	8 (14,5)	13 (23,6)	10 (18,2)	5 (9,1)	3,309 (1,654)
Cómo decírselo a las otras personas	15 (27,3)	10 (18,2)	6 (10,9)	13 (23,6)	7 (12,7)	4 (7,3)	2,982 (1,650)
Dificultades para soportar los gastos causados por la crianza del hijo/a	8 (14,5)	10 (18,2)	9 (16,4)	15 (27,3)	11 (20,0)	2 (3,6)	3,309 (1,451)
Dificultades para cubrir las necesidades habituales de la familia	5 (9,1)	14 (25,5)	9 (16,4)	13 (23,6)	12 (21,8)	2 (3,6)	3,346 (1,404)
Las deudas y cargas financieras	9 (16,4)	15 (27,3)	12 (21,8)	7 (12,7)	7 (12,7)	5 (9,1)	3,055 (1,557)
Saber dónde acudir en busca de ayuda	1 (1,8)	1 (1,8)	7 (12,7)	13 (23,6)	32 (58,2)	1 (1,8)	4,400 (,935)
Saber cuáles son los servicios adecuados para el hijo/a	1 (1,8)	2 (3,6)	2 (3,6)	13 (23,6)	36 (65,5)	1 (1,8)	4,527 (,900)

Nota: 1= nada o nada importante, 2 = poco o poco importante, 3= algo importante, alguna cosa, 4 = muy importante o mucho, 5= importantísimo o muchísimo, NC= No contesta.

4. Conclusiones

Las investigaciones sobre las reacciones de los padres ante el diagnóstico del SXF en su hijo/a indican que es un evento crítico para ellos, viviéndolo como un acontecimiento especialmente estresante. Hasta el momento, el alcance de los estudios realizados acerca de los problemas y necesidades que estos verbalizan cuando son preguntados sobre estas cuestiones es muy limitado. Según Fernández, Montero, Martínez, Orcasitas y Villaescusa (2015), si los profesionales no conocen estos aspectos, difícilmente podrán acompañar y colaborar conjuntamente con las familias en la mejora de su calidad de vida. Por ello, este estudio tiene como objeto recoger cuáles fueron los problemas y necesidades que creen tener los padres de hijos con SXF en el momento de recibir el diagnóstico.

Es reseñable el interés de los padres por expresar sus opiniones, ya que la mayoría contesta a todos los ítems del cuestionario. Este hecho podría ser un claro indicador de cómo los padres aprovechan cualquier oportunidad para dar a conocer sus inquietudes, miedos, anhelos, etc. En esta línea, Rueda, González, García, Centeno y Peral (2016) exponen cómo las familias con hijos con discapacidad intelectual valoran la oportunidad de abordar cuestiones que les preocupan como familia, pero que no encuentran el momento de tratarlas.

A continuación se resumen los principales hallazgos obtenidos, que podrían contribuir a disminuir el impacto del síndrome en la vida familiar.

En el presente estudio no hay diferencias en las respuestas en función del género de los progenitores, solo los varones dicen estar más preocupados por la salud de los hijos que las madres, pero la significatividad es más bien leve.

Seis de los diez problemas y necesidades más verbalizadas por un gran número de padres cuando fueron conscientes de que su hijo/a tenía problemas en el desarrollo estaban relacionados con el bienestar del hijo. Así, la salud del hijo, saber lo que va a ocurrir, conocer cuáles son los servicios más adecuados para el niño, aprender cómo actuar con su hijo/a, dónde acudir y saber el nivel de dependencia son preocupaciones que en el momento del diagnóstico de la discapacidad adquieren gran protagonismo. Algunas de estas preocupaciones son comparables a las halladas en un estudio previo que expuso que saber cómo ayudar a su hijo a comportarse, dónde encontrar los servicios necesarios y conocer sus derechos fueron las áreas más desafiantes de cara a obtener una adaptación familiar positiva (Raspa *et al.*, 2014). En otro estudio, padres con hijos con parálisis cerebral manifiestan que el niño con discapacidad es el centro de sus inquietudes (Franco y Apolonio, 2002).

El resto de ítems, seleccionados por un mayor número de padres, está relacionado con las funciones parentales. En muchos casos se observa una fuerte sensación de impotencia para cumplir con su rol parental, manifestada por el miedo a no saber adaptarse a las modificaciones de las rutinas diarias, no tener tiempo para asumir sus responsabilidades y la inquietud de no poder controlar los sentimientos que supone la nueva situación (estar muy nervioso). Estas preocupaciones no son diferentes a algunas de las manifestadas por otras familias en la misma situación. Así, el miedo a lo desconocido y la confusión son algunos sentimientos que pueden

aflorar cuando la discapacidad hace presencia en la familia (Fundación Derecho y Discapacidad, 2015).

Aunque el empleo sí es una preocupación para muchos padres, las cuestiones económicas y financieras no eran importantes en ese momento. Sin embargo, otro estudio con familias de niños con SXF indica que el 47% creyó soportar una excesiva carga financiera. El 62% se habían visto obligados a cambiar, en alguna ocasión, horas en el trabajo, a rechazar o dejar un empleo (Ouyang, Grosse, Raspa y Bailey, 2010). Las diferencias probablemente se deban a que a lo largo de la vida pueden surgir dificultades que en el momento del diagnóstico aún no son evidentes. Es irrefutable que los retos en el cuidado y educación de un hijo con SXF son diferentes en función de múltiples factores, por lo que la realización de estudios longitudinales permitirá concretar más claramente cuáles son las necesidades y problemas circunstanciales que deben enfrentar cada una de las familias en función de sus circunstancias familiares y las características del hijo con discapacidad.

La relación con la pareja no es mencionada como una fuente de preocupación para un grupo numeroso de padres. Estos resultados confirman los hallazgos de McCarthy *et al.* (2006) al afirmar que los padres de personas con SXF estaban satisfechos con la relación de pareja. En estos casos, seguramente, el otro progenitor pasa a ser una fuente de apoyo importante en el cuidado del hijo, hecho que no acontece en los casos en que lidiar con la pareja es un problema. En este sentido, los resultados del estudio de Raspa *et al.* (2014) arrojan evidencias de cómo la satisfacción con las relaciones familiares y la cohesión familiar en la asunción de responsabilidades son factores predictores de un positivo bienestar parental.

Cabe destacar la escasa importancia que un amplio número de padres da a aspectos relacionados con los contactos sociales y con la vida social (“estar encerrado en casa”, “como decirse a otras personas”), y a las propias necesidades (“estar deprimido”) y/o de la familia en su conjunto (“dificultades para cubrir las necesidades habituales de la familia”). Probablemente porque, en esta crisis, la preocupación por el hijo/a y cómo desempeñar su rol parental sea más trascendental que las necesidades propias o de otras personas próximas (Raspa *et al.*, 2014).

Finalmente, hay algunos aspectos estudiados en esta investigación en los que la variabilidad de respuestas dificulta el establecer conclusiones claras sobre si son problemas para los padres en el momento del diagnóstico, bien porque aún no se habían experimentado estas necesidades, bien porque las prioridades en el momento del diagnóstico eran otras, como son las posibles hospitalizaciones por problemas médicos del hijo; las dificultades para soportar los gastos que suponen el cuidado y la educación del niño, y el hecho de poder dar la atención necesaria al resto de hijos.

Estos hallazgos sugieren que, en el momento de recibir el diagnóstico de la alteración genética que presenta su hijo, los padres que respondieron al cuestionario consideran que las necesidades y los problemas relacionados con el cuidado, atención y futuro de su hijo/a son más importantes que los que el síndrome pueda ocasionarles a ellos, a otros miembros de la familia o a la familia como sistema. En esta línea, un estudio previo recoge que las familias siempre han dado prioridad a las necesidades del hijo con discapacidad frente a las suyas (Fundación Derecho y Discapacidad, 2015).

Como consecuencia, las necesidades de los padres han estado relegadas y olvidadas a la hora de valorar los apoyos y las intervenciones profesionales como medio para mejorar la calidad de vida de la persona con SXF y su familia. A pesar de que en la mayoría de los casos sea la familia la que va a asumir, sobre todo en nuestra cultura, la atención y cuidado de la persona con discapacidad a lo largo de toda su vida.

Cuando se comunica el diagnóstico, el proceso de aceptación de la discapacidad va a variar de unos padres a otros. La información que requieren los familiares en ese momento de impacto debe ser un elemento crucial en el acompañamiento y asesoramiento a los padres. Según la Fundación Derecho y Discapacidad (2015), los familiares demandan por unanimidad que los profesionales tengan una formación cualificada en temas de discapacidad, pero especialmente reclaman comprensión y grandes dosis de empatía para con la familia en el momento de recibir el diagnóstico. En función de las necesidades manifestadas por las familias, la información facilitada por los profesionales en esa etapa crítica debe ir encaminada a conocer qué es lo que sucede, qué le puede ocurrir a su hijo en un futuro inmediato y a largo plazo y qué pueden hacer como padres.

Al margen de los resultados, es importante señalar que este estudio presenta limitaciones a tener en cuenta en futuras investigaciones y a la hora de interpretar los resultados. Por un lado, la muestra ha sido de conveniencia, solo se estudiaron familias que eran socios de asociaciones de padres con SXF y no aquellas que no forman parte de esta red asociativa, ni a aquellas familias que no utilizan las tecnologías de la información, ya que fue un cuestionario que se cumplimentó vía online. Esta forma de proceder coincide con la realizada en estudios similares, llevados a cabo en otros países (Ouyang *et al.*, 2010; Raspa *et al.*, 2014), ya que permite acceder a información facilitada por familias en una amplia extensión geográfica.

También, se han utilizado datos facilitados por un autoinforme retrospectivo, lo que significa que podrían no ser la medida más apropiada para evaluar los problemas y necesidades de los padres en el momento del diagnóstico. Intentar recoger información sobre estos aspectos en esa situación concreta es difícil, ya que las vivencias emocionales que se experimentan pueden influir en los resultados y, además, contribuir a un mayor malestar de las familias. Igualmente, al ser un cuestionario cerrado, otros aspectos no considerados en el instrumento de recogida de información pueden ser factores determinantes en la aceptación de la discapacidad.

La adaptación familiar es un proceso mediante el cual los padres ajustan, acomodan o transforman sus roles y responsabilidades en función de la nueva situación. Para las familias con un hijo con SXF esta adaptación comienza con el diagnóstico y continúa, al igual que en otras familias con hijos con discapacidad, a lo largo de la vida. La gran variabilidad individual, los cambios evolutivos en las características del síndrome, los retos relacionados con el cuidado y la educación de los hijos y la necesidad constante de acceso a múltiples servicios hacen pertinente la realización de estudios longitudinales sobre los problemas y necesidades familiares.

Es de vital importancia seguir investigando sobre este tema ya que un mayor conocimiento ayudará a entender las potencialidades y capacidades de estas familias para hacer frente a las adversidades. Este estudio ha contribuido con nuevos datos a

que aquellos profesionales que trabajan con estas familias desarrollen estrategias de intervención específicas para asegurar que la adaptación parental al hecho de tener un hijo con SXF sea lo más positiva posible.

Referencias bibliográficas

- ARTIGAS-PALLARÉS, J. (2011). Síndrome X Frágil. En J. ARTIGAS-PALLARÉS y J. NARBONA, *Trastornos del neurodesarrollo* (pp. 101-129). Barcelona: Viguera.
- BAILEY, D. B., RASPA, M., BISHOP, E. y HOLIDAY, D. (2009). No change in the age of diagnosis for fragile X syndrome: findings from a national parent survey. *Pediatrics*, 124 (2), 527-533.
- BAILEY, D. B., RASPA, M. y OLMSTED, M. G. (2010). Using a parent survey to advance knowledge about the nature and consequences of fragile X syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 115 (6), 447-460.
- BAILEY, D. B., RASPA, M., OLMSTED, M. y HOLIDAY, D. B. (2008). Co-occurring conditions associated with FMR1 gene variations: Findings from a national parent survey. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 146 (16), 2060-2069.
- BAILEY, D. B., SIDERIS, J., ROBERTS, J. y HATTON, D. (2008). Child and genetic variables associated with maternal adaptation to fragile X syndrome: A multidimensional analysis. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 146 (6), 720-729.
- BLACHER, J. y BAKER, B. L. (2007). Positive impact of intellectual disability on families. *American Journal on Mental Retardation*, 112 (5), 330-348.
- CHERUBINI, Z. A., BOSA, C. A. y BANDEIRA, D. R. (2008). Estresse e autoconceito em pais e mães de crianças com a síndrome do X-frágil. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 21 (3), 409-417.
- FERNÁNDEZ, A., MONTERO, D., MARTÍNEZ, N., ORCASITAS, J. R. y VILLAESCUSA, M. (2015). Calidad de vida familiar: marco de referencia, evaluación e intervención. *Siglo Cero*, 46 (2), 7-29. doi: <http://dx.doi.org/10.14201/scero2015462729>.
- FRANCO, V. y APOLÓNIO, A. M. (2002). Desenvolvimento, resiliência e necessidades das famílias com crianças deficientes. *Ciência Psicológica*, 2 (8), 40-54.
- FUNDACIÓN DERECHO Y DISCAPACIDAD (2015). *Estudio sobre las necesidades de las familias de personas con discapacidad*. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
- HARTLEY, S. L., SELTZER, M. M., HEAD, L. y ABBEDUTO, L. (2012). Psychological well-being in fathers of adolescents and young adults with Down syndrome, fragile X syndrome, and autism. *Family Relations*, 61 (2), 327-342.
- MCCARTHY, A., CUSKELLY, M., VAN KRAAYENOORD, C. E. y COHEN, J. (2006). Predictors of stress in mothers and fathers of children with fragile X syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 27 (6), 688-704.
- MEDINA, B. (2014). Fenotipo conductual: conocer para comprender. En B. MEDINA, Y. DE DIEGO e I. GARCÍA (Coords.), *Síndrome X frágil. Manual para familias y profesionales* (pp. 99-120). Tarragona: Publicaciones Altaria.
- MEDINA, B. y GARCÍA, I. (2014). Síndrome X Frágil: detección e intervención en el fenotipo conductual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 2 (1), 145-154.
- MORAIS, L. y FRANCO, V. (2012). Percursos inclusivos familiares e pré-escolares de crianças com Síndrome do X Frágil-Estudo exploratório no contexto português. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 1 (1), 225-234.

- MORALES, P. (2013). *Estadística aplicada a las Ciencias Sociales*. Fecha de consulta: 23 de noviembre de 2017. Disponible en <http://www.upcomillas.es/personal/peter/investigacion/Tama/F1oMuestra.pdf>.
- MORO GUTIÉRREZ, L., JENARO RÍO, C. y SOLANO SÁNCHEZ, M. (2015). Miedos, esperanzas y reivindicaciones de padres de niños con TEA. *Siglo Cero*, 46 (4), 7-24. doi: <http://dx.doi.org/10.14201/scero2015464724>.
- OÑATE, L. y CALVETE, E. (2017). Una aproximación cualitativa a los factores de resiliencia en familiares de personas con discapacidad intelectual en España. *Psychosocial Intervention*, 26, 93-101.
- OUYANG, L., GROSSE, S., RASPA, M. y BAILEY, D. (2010). Employment impact and financial burden for families of children with fragile X syndrome: findings from the National Fragile X Survey. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54 (10), 918-928.
- PERALTA, F. y ARELLANO, A. (2010). Familia y discapacidad. Una perspectiva teórico-aplicada del Enfoque Centrado en la Familia para promover la autodeterminación. *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*, 8 (22), 1339-1362.
- POEHLMANN, J., CLEMENTS, M., ABBEDUTO, L. y FARSAD, V. (2005). Family experiences associated with a child's diagnosis of fragile X or Down syndrome: Evidence for disruption and resilience. *Mental Retardation*, 43 (4), 255-267.
- RASPA, M., BAILEY, D. B., BANN, C. y BISHOP, E. (2014). Modeling family adaptation to Fragile X syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 119 (1), 33-48.
- RUEDA, N. M., GONZÁLEZ, A. F., GARCÍA, J. R. O., CENTENO, D. M. y PERAL, M. V. (2016). Diseño de un programa de apoyo a la calidad de vida de familias con jóvenes y adultos con discapacidad intelectual. *Siglo Cero*, 47 (3), 47-67.
- WEHMEYER, M. L. y FIELD, S. L. (2007). *Self-determination: Instructional and assessment strategies*. Corwin Press.
- WHEELER, A. C., SKINNER, D. G. y BAILEY, D. B. (2008). Perceived quality of life in mothers of children with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 113 (3), 159-177.

Anexo 1

Cuestionario “Desarrollo y Necesidades de la Familia”

Identificación de la familia. Encuestado/a (*Marcar sólo una casilla*):

- Madre
- Padre
- Otros:

Edad:

Residencia (*Marcar sólo una casilla*):

- Provincia:
- Ciudad:

Identificación del hijo/a

¿Cuántos hijos tiene?

De estos, ¿cuántos tienen síndrome X frágil?

.....

Fecha de nacimiento del hijo/a más mayor con síndrome X frágil

(Ejemplo: 15 de diciembre de 2012):

.....

Sexo (*Marcar sólo una casilla*):

- Femenino
- Masculino

¿Tiene diagnóstico genético del síndrome X frágil (*Marcar sólo una casilla*):

- Sí
- No

Educación: ¿cuál es la institución educativa frecuentada por el/la niño/a o joven?

(*Marcar sólo una casilla*)

- No acude a ninguna institución
- Guardería o Escuela Infantil
- Educación Infantil
- Educación Primaria
- Educación Secundaria
- Educación Especial
- Otros (especificar):

Desarrollo y Necesidades: Cuando supo que su hijo/a tenía problemas del desarrollo ¿qué importancia tuvo para usted cada uno de los siguientes problemas o necesidades? (Marca sólo una casilla por fila)

	1	2	3	4	5
La salud del hijo/a					
Hospitalizaciones del hijo/a					
Poder cumplir con las alteraciones de las rutinas diarias					
La dependencia del hijo/a					
Saber lo que va a suceder en el futuro					
Saber cómo actuar con el/la niño/a o joven					
Falta de tiempo					
El empleo (no tener o tener que faltar)					
Estar muy nervioso					
Estar deprimido					
Cómo dar la atención necesaria a los otros hijos					
Miedo a quedarse aislado en casa					
Tener que lidiar con el cónyuge					
Cómo decírselo a otras personas					
Dificultades para soportar los gastos causados por la crianza del hijo/a					
Dificultades para cubrir los gastos habituales de la familia					
Las deudas o cargas financieras					
Saber dónde acudir en busca de ayuda					
Saber cuáles son los servicios adecuados para el hijo/a					

Nota: 1 = nada importante, 2 = poco importante, 3 = algo importante, 4 = muy importante y 5 = Importantísimo.