

**UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID**

**FACULTAD DE EDUCACIÓN**

**Departamento de Métodos de Investigación y Diagnóstico en  
Educación**



**TESIS DOCTORAL**

**Análisis del impacto y organización familiar en el Síndrome de Rett:  
ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia**

MEMORIA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTOR

PRESENTADA POR

**Nuria Galán González**

Directora

**Mónica Fontana Abad**

**Madrid, 2020**

**UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID**

**FACULTAD DE EDUCACIÓN**

**DEPARTAMENTO DE MÉTODOS DE INVESTIGACIÓN**

**Y DIAGNÓSTICO EN EDUCACIÓN**



**ANÁLISIS DEL IMPACTO Y ORGANIZACIÓN FAMILIAR EN  
EL SÍNDROME DE RETT: ANSIEDAD, DEPRESIÓN,  
INADAPTACIÓN Y RESILIENCIA**

Tesis doctoral realizada por:

**Nuria Galán González**

Bajo la dirección de:

**Mónica Fontana Abad**

Madrid, 2020

# TESIS DOCTORAL

Análisis del impacto y organización  
familiar en el Síndrome de Rett: ansiedad,  
depresión, inadaptación y resiliencia

Nuria Galán González

Facultad de Educación  
Universidad Complutense de Madrid

2020





## AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, dar las gracias a Mónica Fontana por el apoyo que me ha mostrado en todo momento para sacar este trabajo adelante. Ha sido un placer haberte conocido y las tutorías contigo me han ayudado para seguir ilusionándome por aprender a través de la investigación. Gracias por todas las revisiones, interés, alegrías compartidas y orientaciones para dar vida a esta investigación. Gracias Mónica.

A la Asociación Española del Síndrome de Rett por haber confiado siempre en mí. Desde que di con vosotros, me habéis ayudado en todo momento y me habéis facilitado siempre las cosas para sacar las investigaciones adelante y difundir información. Gracias por contar conmigo en vuestras asambleas, conocer las familias que forman parte de la Asociación y por supuesto a todas las personas con Síndrome de Rett. También me gustaría dar las gracias a la Asociación Catalana del Síndrome de Rett y Judith Armstrong por colaborar en la recogida de muestra.

A todas las familias que forman parte del Síndrome de Rett. Desde que os conocí, sentí la necesidad de daros voz y reflejaros en una investigación. Vuestros agradecimientos, implicación, forma de ver la vida, ilusión, esfuerzo, constancia y coraje, se merecen toda la atención del mundo. Espero no defraudaros. Gracias por formar parte de mi vida y por todo lo que me habéis enseñado. A vuestras hijas/hijos y familiares con Síndrome de Rett, porque son increíbles y siempre muestran simpatía por conocer nuevas personas y compartir momentos con los demás. Gracias.

A Lara, Pilar y Lourdes por ayudarme a difundir el cuestionario y mostrarme en todo momento vuestra ayuda y seguridad para contar con vosotras. Me habéis enseñado la importancia que tenéis como trabajadoras sociales en el mundo de la diversidad funcional. Gracias por vuestra labor tan importante y enriquecedora.

A Paloma de la Fundación Síndrome de West, por mostrar interés para difundir el cuestionario por redes sociales en la búsqueda de familias Rett. A Irisbond, por la formación tan interesante sobre los comunicadores y vuestro interés por ayudarme a encontrar familias para el estudio. Y a Sense Barreras por su interés a la hora de difundir el cuestionario.

Gracias a Elena, por dejarme asistir a las sesiones de musicoterapia. He disfrutado muchísimo y me has enseñado la importancia que tiene algo tan sencillo y complejo a la vez, como es la música, en el desarrollo de personas con Síndrome de Rett como forma de comunicación, estimulación y disfrute. Gracias.

A todas y cada una de mis amistades. Por soportar mis agobios, escucharme, cuidarme, apoyarme, ayudarme a seguir adelante y compartir tantos momentos divertidos y emocionantes. Gracias por formar parte de mi vida. Sois un pilar fundamental de este trabajo. Os quiero. En especial, gracias a María por ayudarme, orientarme, aconsejarme, revisar y responder a las 102 dudas sobre el doctorado. Gracias.

A mi padre y mi madre, por enseñarme a ser constante, humilde, esforzarme para conseguir las cosas, ser tenaz y superarme para llegar lejos. Gracias por soportarme cuando soy insoportable, y por aguantar lo peor de mí. A mi hermano, porque la fraternidad nos ha llevado a compartir grandes momentos juntos. Os quiero. Gracias.

A todas las personas que fueron, son y serán parte de mi vida.

A ti.

Gracias.





## ÍNDICE GENERAL

---

AGRADECIMIENTOS.....	4
ÍNDICE DE TABLAS.....	12
ÍNDICE DE FIGURAS .....	17
ÍNDICE DE GRÁFICAS .....	19
RESUMEN .....	22
ABSTRACT.....	24
INTRODUCCIÓN.....	27
OBJETIVOS Y JUSTIFICACIÓN DEL TRABAJO DE INVESTIGACIÓN .....	31
<b>PRIMERA PARTE: MARCO TEÓRICO .....</b>	<b>36</b>
<b>CAPÍTULO I. EL SÍNDROME DE RETT .....</b>	<b>38</b>
1.1 Definición y caracterización.....	40
1.2 Epidemiología y clasificación .....	49
1.3 Revisión histórica y aportaciones científicas .....	52
1.4 Principales disfunciones asociadas e intervención .....	60
1.4.1 Trastornos digestivos .....	61
1.4.2 Afectación en el área motora.....	64
1.4.3 Epilepsia.....	67
1.4.4 Sueño.....	69
1.5 Nuevas terapias aplicadas en el Síndrome de Rett .....	70
1.5.1 Terapia farmacológica .....	71
1.5.2 Musicoterapia .....	73
1.5.3 Estimulación en aulas multisensoriales (integración sensorial) .....	74
1.5.4 Tratamiento miofuncional.....	76
1.5.5 Sistemas alternativos de comunicación a través de las nuevas tecnologías .....	77

<b>CAPÍTULO II. LA FAMILIA COMO SISTEMA DE CAMBIO</b> .....	84
2.1 Abordaje del contexto familiar .....	86
2.1.1 Aproximación al concepto de familia y sus características .....	86
2.1.2 Funciones del sistema familiar .....	91
2.1.3 Medidas de apoyo a la familia en España.....	96
2.2 Ciclo de vida y afrontamiento familiar .....	99
2.2.1 Nuevas relaciones y tipos de familia .....	104
2.3 Abordaje de teorías y modelos sobre la dinámica familiar .....	108
2.3.1 Teorías sobre la familia.....	108
2.3.2 Teoría General de Sistemas.....	113
a) Definición y características .....	113
b) Propiedades de la familia según la Teoría General de Sistemas..	116
2.3.3 Teoría Ecológica de la Familia.....	119
2.3.4 Modelos sobre el funcionamiento familiar .....	124
 <b>CAPÍTULO III. LA FAMILIA Y EL SÍNDROME DE RETT EN EL ÁMBITO DE LA DIVERSIDAD FUNCIONAL</b> .....	 132
3.1 Proceso de revisión de la literatura científica (modelo PRISMA) .....	134
3.1.1 Estado de la cuestión.....	140
3.2 Asimilación del diagnóstico .....	145
3.2.1 Orientaciones profesionales para transmitir el diagnóstico .....	145
3.2.2 Abordaje de la nueva situación.....	148
3.2.3 Fases psicológicas ante el diagnóstico .....	151
3.3 Impacto de la discapacidad en la dinámica familiar .....	157
3.3.1 Necesidades generales .....	157
3.3.2 Necesidades desde el perfil del cuidador o cuidadora .....	161
a) Análisis de los niveles de ansiedad/estrés y depresión .....	163
b) Análisis de la calidad de vida familiar .....	167
3.3.3 Impacto conyugal y filial .....	169
3.4 La figura invisible de los hermanos y hermanas .....	171
3.4.1 Importancia del rol fraternal.....	171
3.4.2 Respuestas que se plantean dentro del entorno familiar y social .....	172
3.4.3 Factores de riesgo a considerar.....	173

3.5	Intervención familiar ante la discapacidad .....	174
3.5.1	Intervención familiar.....	174
3.5.2	Modelo de intervención centrado en la familia .....	177
3.5.3	Asociaciones de padres y madres frente a la discapacidad .....	186
<b>SEGUNDA PARTE: ESTUDIO EMPÍRICO .....</b>		<b>190</b>
<b>CAPÍTULO IV. INVESTIGACIÓN EMPÍRICA.....</b>		<b>192</b>
4.1	Delimitación del problema y preguntas de investigación.....	194
4.2	Objetivos de la investigación .....	196
4.3	Formulación de hipótesis .....	198
4.4	Método de investigación.....	200
4.4.1	Diseño de la Investigación .....	200
4.4.2	Fases de la investigación.....	202
4.5	Definición y relación de las variables del estudio.....	203
4.5.1	Ansiedad.....	205
4.5.2	Depresión .....	206
4.5.3	Inadaptación .....	206
4.5.4	Resiliencia .....	207
4.5.5	Cohesión familiar .....	210
4.6	Descripción de la población y muestra .....	211
4.7	Instrumentos de recogida de información .....	213
4.7.1	Instrumentos de carácter cuantitativo .....	215
a)	HAD-A y HAD-D (Hospital of Anxiety and Depression Scale) ...	216
b)	Escala de Inadaptación .....	217
c)	Escala de Resiliencia de Connor-Davidson (CD-RISC).....	218
d)	Escala FACES III (Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scale).....	219
4.7.2	Instrumento de carácter cualitativo.....	220
<b>CAPÍTULO V. ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS .....</b>		<b>226</b>
5.1	Introducción al análisis de los resultados .....	228
5.2	Características sociodemográficas de la muestra.....	229

5.3	Análisis descriptivos de las variables del estudio .....	251
5.4	Análisis correlacionales de las variables del estudio.....	269
5.5	Análisis diferenciales de las variables del estudio .....	270
5.6	Resultados alcanzados en la muestra reducida: Escala FACES III y Escala de Inadaptación .....	318
5.7	Análisis de datos en el estudio cualitativo .....	327
5.8	Integración de los resultados cuantitativos y cualitativos alcanzados.....	349
5.9	Contraste de hipótesis.....	355
<b>CAPÍTULO VI. CONCLUSIONES Y DISCUSIÓN .....</b>		<b>370</b>
6.1	Marco Teórico.....	372
6.2	Estudio Empírico.....	378
	6.2.1 Variables del estudio.....	378
	6.2.2 Perfil de la persona con Síndrome de Rett.....	383
	6.2.3 Perfil familiar .....	385
	6.2.4 Redes de apoyo.....	388
<b>CAPÍTULO VII. LIMITACIONES DEL ESTUDIO Y LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN FUTURAS.....</b>		<b>392</b>
7.1	Limitaciones del estudio .....	394
7.2	Líneas de investigación futuras .....	395
<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....</b>		<b>399</b>
<b>ANEXOS .....</b>		<b>426</b>
I.	Convenio con la AESR.....	428
II.	Cuestionario administrado a la muestra general .....	429
III.	Cuestionario administrado a la muestra reducida (incluye FACES III) .....	437
IV.	Escala HAD .....	443
V.	Escala de Inadaptación .....	446
VI.	Escala Connor-Davidson .....	448
VII.	Escala FACES III.....	449
VIII.	Recopilación de entrevistas .....	451



## ÍNDICE DE TABLAS

---

<b>Tabla 1.</b> Criterios diagnósticos para el Síndrome de Rett clásico .....	43
<b>Tabla 2.</b> Criterios de diagnóstico Síndrome de Rett en función de sus dos variantes (RettSearch Consortium).....	46
<b>Tabla 3.</b> Diagnóstico diferencial del trastorno autista con el Síndrome de Rett .....	52
<b>Tabla 4.</b> Etapas evolutivas del Síndrome de Rett.....	54
<b>Tabla 5.</b> Temas estudiados según el número de publicaciones sobre el Síndrome de Rett.....	55
<b>Tabla 6.</b> Evolución temporal de la productividad por décadas .....	56
<b>Tabla 7.</b> Rasgos clínicos observados en el Síndrome de Rett y sus efectos en el estado nutricional .....	62
<b>Tabla 8.</b> Resultados del seguimiento en pacientes que han sido operadas de escoliosis .....	65
<b>Tabla 9.</b> Objetivos de intervención en un sujeto con Síndrome de Rett .....	67
<b>Tabla 10.</b> Medicación genérica para las crisis epilépticas en personas con Síndrome de Rett y sus efectos .....	69
<b>11.</b> Principales fármacos analizados en función de los efectos sobre el Síndrome de Rett .....	72
<b>Tabla 12.</b> Funciones de las familias.....	95
<b>Tabla 13.</b> Medidas establecidas en el Plan Integral de Apoyo a la Familia 2015-2017 .....	97
<b>Tabla 14.</b> Tareas evolutivas desde la infancia y significativas en la paternidad y maternidad.....	101
<b>Tabla 15.</b> Evolución de los hogares en España del 2014 al 2018 en relación a su tamaño.....	107
<b>Tabla 16.</b> Teorías y características de la familia .....	110
<b>Tabla 17.</b> Evolución cronológica de los marcos teóricos y métodos de Investigación sobre familias.....	112
<b>Tabla 18.</b> Entornos considerados por la Teoría Ecológica de la Familia .....	121
<b>Tabla 19.</b> Teoría Ecológica: factores de riesgo de maltrato adaptado por Palacios, Jiménez Oliva y Saldaña .....	123
<b>Tabla 20.</b> Modelos de familia.....	125
<b>Tabla 21.</b> Comparativa de familias centrípetas y centrífugas a través del modelo	

de Beavers y Hampson .....	129
<b>Tabla 22.</b> Revisión de las investigaciones sobre el Síndrome de Rett y familia.....	137
<b>Tabla 23.</b> Exigencias a las que hace frente la familia ante la discapacidad .....	158
<b>Tabla 24.</b> Porcentaje de los niveles de sobrecarga en categorías .....	164
<b>Tabla 25.</b> Distribución de frecuencias de las puntuaciones en dos dimensiones de salud del SF-36 .....	165
<b>Tabla 26.</b> Dificultades del desarrollo a considerar en personas con diversidad funcional .....	175
<b>Tabla 27.</b> Modelo de intervención familiar en el ámbito de la Atención Temprana.....	182
<b>Tabla 28.</b> Roles y responsabilidades en función de los modelos de Atención Temprana .....	184
<b>Tabla 29.</b> Diferencia entre la práctica centrada en familia de otras prácticas.....	185
<b>Tabla 30.</b> Objetivos generales y específicos de la investigación .....	197
<b>Tabla 31.</b> Hipótesis del estudio .....	199
<b>Tabla 32.</b> Tipos de variables del estudio.....	205
<b>Tabla 33.</b> Instrumentos de carácter cuantitativo de la investigación.....	216
<b>Tabla 34.</b> Interpretación de las puntuaciones obtenidas en FACES III.....	219
<b>Tabla 35.</b> Rango de edad del familiar que responde al cuestionario .....	231
<b>Tabla 36.</b> Sexo del familiar que responde al cuestionario .....	231
<b>Tabla 37.</b> Provincia a la que pertenece la familia.....	233
<b>Tabla 38.</b> Comunidad Autónoma a la que pertenecen.....	235
<b>Tabla 39.</b> Parentesco con la persona con Síndrome de Rett .....	236
<b>Tabla 40.</b> Actividad actual del participante .....	238
<b>Tabla 41.</b> Número de personas que convive en el hogar .....	239
<b>Tabla 42.</b> Rango de edad de las personas con Síndrome de Rett cuando se realiza el estudio .....	240
<b>Tabla 43.</b> Media de edad de diagnóstico de las personas con Síndrome de Rett .....	241
<b>Tabla 44.</b> Horas dedicadas al cuidado del familiar con Síndrome de Rett .....	244
<b>Tabla 45.</b> Nombre de la Asociación en la que están inscritos.....	246
<b>Tabla 46.</b> Participación en terapias o tratamientos la persona con Síndrome de Rett ...	247
<b>Tabla 47.</b> Tipo de tratamiento que recibe .....	248
<b>Tabla 48.</b> Frecuencia con la que recibe el tratamiento .....	249
<b>Tabla 49.</b> Tipo de ayuda o prestación.....	250
<b>Tabla 50.</b> Análisis descriptivos de las variables dependientes del estudio .....	251

<b>Tabla 51.</b> Datos estadísticos específicos sobre las variables del estudio .....	253
<b>Tabla 52.</b> Niveles de ansiedad de la muestra del estudio .....	254
<b>Tabla 53.</b> Niveles de depresión de la muestra del estudio .....	256
<b>Tabla 54.</b> Niveles de inadaptación de la muestra del estudio .....	259
<b>Tabla 55.</b> Niveles de resiliencia de la muestra del estudio .....	263
<b>Tabla 56.</b> Apoyo psicológico recibido o no por el/la participante del estudio .....	266
<b>Tabla 57.</b> Apoyo social recibido o no por el/la participante del estudio .....	268
<b>Tabla 58.</b> Correlación de las cuatro variables dependientes del estudio .....	270
<b>Tabla 59.</b> Correlación de las cuatro variables en función del sexo del participante .....	271
<b>Tabla 60.</b> Análisis ANOVA entre grupos de la muestra en función al sexo .....	273
<b>Tabla 61.</b> Correlación de Pearson entre las variables dependiente en el sexo femenino .....	274
<b>Tabla 62.</b> Correlación Pearson entre las variables dependiente en el sexo masculino .....	275
<b>Tabla 63.</b> Correlación de las cuatro variables del estudio en función del rango de edad del participante.....	277
<b>Tabla 64.</b> Análisis ANOVA entre grupos en función de la edad del participante .....	278
<b>Tabla 65.</b> Medias alcanzadas en cada una de las variables dependientes en función de la Comunidad Autónoma perteneciente.....	280
<b>Tabla 66.</b> Correlación de las cuatro variables del estudio en función de la edad del familiar con Síndrome de Rett.....	283
<b>Tabla 67.</b> Análisis ANOVA de las variables dependientes del estudio en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett.....	285
<b>Tabla 68.</b> Correlación Pearson entre las variables dependientes del estudio y edad del sujeto con Síndrome de Rett .....	287
<b>Tabla 69.</b> Niveles alcanzados en cada una de las variables en menores dentro de Atención Temprana.....	288
<b>Tabla 70.</b> Carga de horas en el cuidado del familiar con Síndrome de Rett.....	289
<b>Tabla 71.</b> Correlación de las variables en función de la carga de cuidado en horas .....	290
<b>Tabla 72.</b> Características principales de las hermanas participantes en el estudio.....	291
<b>Tabla 73.</b> Descriptivos de las hermanas participantes en relación a las variables .....	292
<b>Tabla 74.</b> Correlaciones entre las variables del estudio según las hermanas participantes .....	293
<b>Tabla 75.</b> Puntuaciones obtenidas en cada una de las variables en función del	



apoyo social.....	295
<b>Tabla 76.</b> Puntuaciones obtenidas en cada una de las variables en función del apoyo psicológico .....	297
<b>Tabla 77.</b> Correlación entre las variables dependientes en familiares que no cuentan con apoyo social .....	299
<b>Tabla 78.</b> Correlación entre las variables dependientes en familiares que sí cuentan con apoyo social .....	300
<b>Tabla 79.</b> Correlación entre las variables dependientes en familiares que no cuentan con apoyo psicológico .....	301
<b>Tabla 80.</b> Correlación entre las variables dependientes en familiares que sí cuentan con apoyo psicológico .....	302
<b>Tabla 81.</b> Resumen de las correlaciones alcanzadas en función del apoyo.....	303
<b>Tabla 82.</b> Medias alcanzadas en la variable ansiedad en función de los apoyos recibidos .....	304
<b>Tabla 83.</b> Medias alcanzadas en la variable depresión en función de los apoyos recibidos .....	304
<b>Tabla 84.</b> Medias alcanzadas en la variable inadaptación en función de los apoyos recibidos .....	305
<b>Tabla 85.</b> Medias alcanzadas en la variable resiliencia en función de los apoyos .....	305
<b>Tabla 86.</b> Ejemplo del planteamiento de correlación a analizar.....	306
<b>Tabla 87.</b> Puntuaciones obtenidas en el análisis descriptivo cuando los familiares cuentan con apoyo social.....	307
<b>Tabla 88.</b> ANOVA de un factor cuando las familias cuentan con apoyo social.....	308
<b>Tabla 89.</b> Resumen de las correlaciones alcanzadas en las variables en familiares que cuentan con apoyo social .....	309
<b>Tabla 90.</b> Puntuaciones obtenidas en el análisis descriptivo cuando los familiares no cuentan con apoyo social .....	310
<b>Tabla 91.</b> ANOVA de un factor cuando los familiares no cuentan con apoyo social.....	311
<b>Tabla 92.</b> Resumen de las correlaciones alcanzadas en las variables en familiares que no cuentan con apoyo social.....	312
<b>Tabla 93.</b> Puntuaciones obtenidas en el análisis descriptivo cuando los familiares cuentan con apoyo psicológico .....	313
<b>Tabla 94.</b> ANOVA de un factor cuando los familiares cuentan con	

apoyo psicológico .....	314
<b>Tabla 95.</b> Resumen de las correlaciones alcanzadas en las variables en familiares que cuentan con apoyo psicológico.....	315
<b>Tabla 96.</b> Puntuaciones obtenidas en el análisis descriptivo cuando los familiares no cuentan con apoyo psicológico .....	316
<b>Tabla 97.</b> ANOVA de un factor cuando los familiares no cuentan con apoyo psicológico .....	317
<b>Tabla 98.</b> Resumen de las correlaciones alcanzadas en las variables en Familiares que no cuentan con apoyo psicológico .....	318
<b>Tabla 99.</b> Puntuaciones alcanzadas en las variables inadaptación, cohesión y adaptación de la muestra reducida (N=10) .....	319
<b>Tabla 100.</b> Datos descriptivos sobre las variables inadaptación, cohesión y adaptación .....	319
<b>Tabla 101.</b> Correlación de las tres variables a analizar.....	323
<b>Tabla 102.</b> Comparativa de medias en función del apoyo social recibido.....	325
<b>Tabla 103.</b> Comparativa de medias en función del apoyo psicológico recibido .....	326
<b>Tabla 104.</b> Perfil de la muestra entrevistada .....	328

## ÍNDICE DE FIGURAS

---

<b>Figura 1.</b> Funcionamiento del Gen MeCP2 .....	41
<b>Figura 2.</b> Factores que pueden provocar una disfunción en el gen y desencadenar en Síndrome de Rett .....	42
<b>Figura 3.</b> Variantes atípicas del Síndrome de Rett .....	47
<b>Figura 4.</b> Prevalencia de casos y clasificación del Síndrome de Rett .....	50
<b>Figura 5.</b> Trastornos generalizados del desarrollo, según DSM (IV) TR.....	51
<b>Figura 6.</b> Resumen del diagnóstico molecular en las pacientes con Síndrome de Rett del Hospital Sant Joan de Déu (1999 – 2014).....	58
<b>Figura 7.</b> Eje cronológico sobre aportaciones clave y descubrimientos sobre el Síndrome de Rett .....	60
<b>Figura 8.</b> Desviaciones en la columna (ángulo de Cobb) en pacientes con Síndrome de Rett provocados por el desequilibrio y alteración postural .....	65
<b>Figura 9.</b> Materiales y recursos que se pueden encontrar en salas multisensoriales .....	75
<b>Figura 10.</b> Funciones del Sistema estomatognático consideradas en la terapia miofuncional .....	77
<b>Figura 11.</b> Herramienta de comunicación alternativa: Irisbond dúo adaptado para tablet.....	79
<b>Figura 12.</b> Elementos que configuran las relaciones generacionales en la familia .....	88
<b>Figura 13.</b> Características generales de las familias .....	90
<b>Figura 14.</b> Comparativa entre España y la media europea ante ayudas económicas para la conciliación familiar.....	99
<b>Figura 15.</b> Constructo multidimensional de los nuevos estilos de socialización .....	105
<b>Figura 16.</b> Elementos que configuran la Teoría Ecológica de la Familia.....	122
<b>Figura 17.</b> Diagrama de flujos siguiendo el modelo de revisión sistemática (PRISMA) .....	135
<b>Figura 18.</b> Orientaciones a profesionales sobre la información del diagnóstico .....	147
<b>Figura 19.</b> Fases psicológicas de la familia ante el diagnóstico de una disfunción .....	151
<b>Figura 20.</b> Factores clave en la calidad de vida familiar ante la discapacidad .....	168
<b>Figura 21.</b> Características, principios y prácticas en un servicio de Atención Temprana basado en el modelo centrado en la familia .....	180
<b>Figura 22.</b> Fases de la investigación.....	203
<b>Figura 23.</b> Modelo multidimensional del ajuste personal y social a largo plazo .....	209

<b>Figura 24.</b> Previsión en la relación de variables antes de aplicar los instrumentos de recogida de información.....	210
<b>Figura 25.</b> Instrumentos de recogida de información.....	215
<b>Figura 26.</b> Esquema de códigos utilizados para el análisis de las entrevistas.....	330

## ÍNDICE DE GRÁFICAS

---

<b>Gráfica 1.</b> Edad de diagnóstico de niñas con Síndrome de Rett .....	44
<b>Gráfica 2.</b> Porcentaje de los ingresos familiares que se invierten en terapias de la persona con discapacidad .....	159
<b>Gráfica 3.</b> Medidas de conciliación laboral ofrecidas por empresas .....	160
<b>Gráfica 4.</b> Nivel de estudios alcanzados por el participante .....	237
<b>Gráfica 5.</b> Edad con la que recibió el diagnóstico de Síndrome de Rett .....	242
<b>Gráfica 6.</b> Tipo de escolarización o servicio al que acude la persona con Síndrome de Rett en el momento del estudio .....	243
<b>Gráfica 7.</b> Porcentaje de participantes que están inscritos en una asociación .....	245
<b>Gráfica 8.</b> Acceso a prestaciones o ayudas económicas .....	250
<b>Gráfica 9.</b> Niveles de ansiedad obtenidos por la muestra .....	254
<b>Gráfica 10.</b> Distribución de la variable ansiedad .....	255
<b>Gráfica 11.</b> Niveles de depresión obtenidos por la muestra .....	256
<b>Gráfica 12.</b> Distribución de la variable depresión .....	257
<b>Gráfica 13.</b> Comparación de la distribución de los niveles de ansiedad y depresión de la muestra .....	258
<b>Gráfica 14.</b> Porcentajes de los niveles de inadaptabilidad de la persona o participante que responde al cuestionario .....	259
<b>Gráfica 15.</b> Distribución de la variable inadaptación .....	262
<b>Gráfica 16.</b> Distribución de la variable resiliencia .....	264
<b>Gráfica 17.</b> Representación de las cuatro variables del estudio en función de los niveles alcanzados en cada una de ellas en porcentajes .....	265
<b>Gráfica 18.</b> Representación del tipo de apoyo psicológico recibido por profesionales .....	267
<b>Gráfica 19.</b> Representación de las redes de apoyo con las que considera el/la participante que cuenta .....	268
<b>Gráfica 20.</b> Representación de la distribución de las cuatro variables del estudio en función del sexo .....	272
<b>Gráfica 21.</b> Representación de las cuatro variables del estudio en función de los rangos de edad de las persona con Síndrome de Rett .....	284
<b>Gráfica 22.</b> Representación de las puntuaciones medias en porcentajes obtenidas	

en función del apoyo social recibidos por la muestra.....	296
<b>Gráfica 23.</b> Representación de las puntuaciones medias en porcentajes obtenidas en función del apoyo psicológico recibido por la muestra.....	298
<b>Gráfica 24.</b> Frecuencias de la variable cohesión según FACES III .....	321
<b>Gráfica 25.</b> Frecuencias de la variable adaptación según FACES III .....	322
<b>Gráfica 26.</b> Frecuencias de la variable cohesión según FACES III .....	324



## RESUMEN

La presente investigación lleva por título “*Análisis del impacto y organización familiar en el Síndrome de Rett*”, y tiene como objetivo principal conocer y evaluar el impacto de esta enfermedad rara en la dinámica familiar. Para ello, se plantea la necesidad de analizar factores que podrían ser determinantes en el sistema familiar y conocer en qué se traduce el impacto emocional (niveles de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia) de una enfermedad rara como es el Síndrome de Rett.

Las investigaciones realizadas hasta el momento sobre el Síndrome de Rett revelan grandes avances en el descubrimiento de nuevos genes implicados, pero apenas existen estudios acerca de la realidad familiar. Tomando como punto de inicio ese “*gap*” que existe en torno al número de investigaciones sobre el Síndrome de Rett y el ámbito familiar, se plantea un estudio pionero en España que dé respuesta a esta realidad. Por su parte, la familia ha demostrado ser un elemento fundamental en el desarrollo de las personas y a la hora de dar respuesta a las necesidades que surgen en torno a la diversidad funcional. Consecuentemente, el sistema familiar es un elemento en continuo proceso de cambio y adaptación para conseguir la estabilidad u homeostasis entre los elementos que lo constituyen e interactúan en él.

Se plantea un diseño mixto de la investigación para analizar y conectar resultados del método cualitativo y cuantitativo, abordando al objeto de estudio (familia y Síndrome de Rett) desde una perspectiva más amplia e integral (visión holística). Atendiendo a los aspectos cuantitativos del estudio, se establece una perspectiva descriptiva-correlacional, no experimental y ex post facto, que permite analizar las cuatro variables principales de la investigación (ansiedad, depresión, resiliencia e inadaptación) a través de cuatro escalas específicas. A su vez, se tienen en cuenta las redes de apoyo con las que cuentan los familiares, para analizar el comportamiento de las cuatro variables principales del estudio y



poder conocer posibles indicadores que anticipen valores altos o bajos en cada una de las variables. Según el carácter cualitativo del estudio, se realizan una serie de entrevistas personales para recoger información del contexto familiar, y conocer las necesidades y experiencia personal de familias que conviven con una persona con Síndrome de Rett. La muestra está compuesta de 222 familiares residentes en España que conviven con una persona con Síndrome de Rett, y una muestra reducida de 10 familias a las que se ha entrevistado personalmente. Esta muestra reducida engloba varios perfiles de familia, totalmente diferentes entre sí, con el fin de conocer distintas composiciones y características del hogar familiar (familia nuclear, numerosa, reconstruida, joven, en edad avanzada, monoparentales constituidas por la madre o el padre y su hija con Síndrome de Rett, etc.).

Los resultados alcanzados en la investigación han reflejado índices medios-altos de ansiedad en familiares que conviven con una persona con Síndrome de Rett, así como una baja capacidad de afrontamiento traducida en niveles altos de inadaptación. En relación a la variable resiliencia, se han alcanzado niveles altos, y en torno a la variable depresión se han alcanzado niveles bajos y una clara correlación con la variable ansiedad e inadaptación. Finalmente, las redes de apoyo han permitido valorar cómo se comportan las cuatro variables del estudio. Estas redes de apoyo (apoyo social y psicológico) apenas han sido consideradas en estudios anteriores sobre el Síndrome de Rett y familias, por lo que aporta información enriquecedora para comprender el impacto que suponen en las necesidades del núcleo familiar.

**Palabras Clave:** Síndrome de Rett, familia, redes de apoyo, ansiedad, depresión, resiliencia e inadaptación.

## ABSTRACT

The following research is entitled "*Analysis of the impact and family organization in relation to Rett Syndrome*". The main goal is to know and evaluate the impact of this rare disease on family dynamics. For this, there is a need to analyze factors that could determinate changes in the family system and find out how the emotional impact is reflected (levels of anxiety, depression, maladjustment and resilience) in rare disease as Rett Syndrome.

Research carried out on Rett Syndrome reveals great progression due to finding out that new genes are linked to the Syndrome but there are barely any studies currently regarding family experience. Considering this "gap" that exists around the amount of research about Rett Syndrome and family context, here is a pioneering study in Spain that responds to proposed fact. Family has been demonstrated to be a fundamental element in people's development and it also responds to the needs that arise around diseases. Consequently, family system is an element in a continuous process of change, which allows people to achieve stability or homeostasis between the elements that constitute it and interact in it.

A mixed study is proposed to analyze and connect results from qualitative and quantitative methods, approaching the research problem (family and Rett Syndrome) from a broader and comprehensive perspective (holistic view). According to the quantitative part, it establishes a descriptive-correlational perspective, not experimental and ex post facto, to analyze the four main variables of the research (anxiety, depression, resilience and maladjustment) through four specific tests. In addition, support networks are considered to analyze the behavior of the four main variables of the research and to achieve possible indicators that anticipate high or low values in each of the variables. In regards to the qualitative aspect of the study, a series of personal interviews are carried out to collect information from the family context and to learn about the needs and personal experiences of

relatives who live with a Rett Syndrome individual. The main sample is constituted by 222 relatives that reside in Spain and live with a Rett Syndrome individual, as well as a reduced sample of 10 families that have been personally interviewed. This reduced sample included several family profiles, totally different from each other, in order to know different family structures and characteristics (nuclear, large, reconstructed, young, elderly, single-parent family made up of the mother or father and her daughter with Rett Syndrome, etc.).

Results obtained in this research have allowed us to reflect the medium-high levels of anxiety suffered by relatives who live with a Rett Syndrome person, as well as the low coping capacity translated into high levels of maladjustment. Regarding the resilience variable, high levels have been reached. On the other hand, low levels around the depression variable have been found. Finally, the support networks have made it possible to assess how the four study variables behave; reaching significant differences between some of the study variables. These support networks (social and psychological support) have been hardly ever considered by previous studies on Rett Syndrome and families, so it is an enriching source of information to understand the impact they have on the needs of the family nucleus.

**Key Words:** Rett Syndrome, family, support networks, anxiety, depression, resilience and maladjustment.



## INTRODUCCIÓN

La familia constituye el entorno vital y fundamental para el desarrollo de las personas y donde se genera un proyecto de vida común. Ha demostrado claramente no ser un elemento estático, ya que a lo largo de su ciclo vital la familia hace frente a diferentes cambios que implican: transformaciones en la vida de sus miembros, el afrontamiento y aceptación de nuevos roles o cambios en la interacción entre ellos. La aparición de la diversidad funcional dentro del núcleo familiar es un acontecimiento inesperado con el que la familia no contaba, generando un impacto emocional donde se integran emociones y dificultades como familiares de una persona dependiente.

El impacto de una enfermedad rara dentro del contexto familiar apenas ha sido objeto de estudio en las investigaciones planteadas hasta el momento, ya que la mayoría de los estudios sobre enfermedades raras se han reducido al estudio clínico del sujeto y de sus tratamientos, dejando de lado el papel de las familias. Pese a que están surgiendo en España nuevos modelos centrados en la familia y resaltando su empoderamiento (Modelo de Atención Temprana Centrado en Contextos Naturales o Competentes), siguen estando en un segundo plano a la hora de ser objeto de investigación. Ante esta falta de protagonismo o invisibilidad hacia las familias, se plantea en este documento una investigación pionera en España que permita integrar conjuntamente el impacto de una enfermedad rara en el núcleo de la familia y las necesidades que generan y hacen frente en el día a día (tratamientos, carga en el cuidado, ayudas económicas, redes de apoyo, asociaciones, etc.).

La investigación que se muestra a continuación, intenta dar respuesta a la continua demanda de familias que conviven con una enfermedad rara (Síndrome de Rett) para que puedan ser reconocidas, reflejando la realidad con la que conviven y las necesidades generadas. Del mismo modo, pretende dar respuesta al seguimiento e interés significativo

(más de 650 visualizaciones a nivel mundial), del estudio piloto previo sobre el análisis de la ansiedad en familiares de personas con Síndrome de Rett (Galán, 2017). En virtud de todo ello, el objetivo principal de la presente investigación es conocer el impacto del Síndrome de Rett en la dinámica familiar.

El estudio está estructurado en dos partes: la primera corresponde al marco teórico compuesto por tres capítulos que recogen información relativa al objeto de estudio, y una segunda parte que corresponde al estudio empírico, estando constituida por cuatro capítulos.

El primer capítulo del marco teórico se centra en la revisión de la literatura científica sobre la enfermedad rara que ha sido objeto de estudio: Síndrome de Rett. Consiste en una enfermedad rara que implica un cuadro de sintomatología específica que provoca grandes necesidades en el desarrollo de la persona que lo padece, así como la necesidad de cuidado o dependencia hacia su familia. Es conocido como una alteración neurológica con base genética, que implica un desarrollo inicial aparentemente normotípico en el que aparecen una serie de síntomas de manera progresiva a partir de los 6-18 meses de edad (Ruggieri y Arberas, 2003; Bonete et al., 2010; Petazzi, 2014). Afecta en su mayoría a mujeres, siendo una alteración considerada como enfermedad rara dada su baja prevalencia en la población, y existen dos variables del Síndrome (típica y atípica).

El segundo capítulo del marco teórico, ofrece información relativa a la revisión de la literatura sobre las diferentes concepciones y perspectivas en torno al concepto de familia. Al plantear una investigación que gira alrededor del contexto familiar, es fundamental conocer las diferentes concepciones de familia, sus funciones, características y tipos. Así mismo, se dan a conocer en profundidad dos de los abordajes más destacados sobre el concepto de familia: Teoría General de Sistemas y Teoría Ecológica de la familia. Estas aproximaciones al concepto de familia y su funcionamiento, permiten conocer diferentes factores que la

identifican y que son vitales a la hora de conocer el impacto de una enfermedad rara, como es el Síndrome de Rett.

Una vez reflejados los nuevos abordajes respecto al concepto de familia y su funcionamiento, se analiza y refleja en el tercer capítulo, información sobre las necesidades de las familias en relación a la convivencia con una persona con diversidad funcional. Se comienza abordando las aportaciones de los escasos estudios que se conocen hasta día de hoy sobre el contexto familiar en el Síndrome de Rett. Seguidamente, se dan a conocer las necesidades que se consideran en la familia y diversidad funcional, con el fin de comprender las dificultades a las que hacen frente en el día a día. A su vez, se analiza información relativa al impacto conyugal o el complejo proceso de asimilación de las necesidades que plantean los hijos e hijas con diversidad funcional.

El segundo bloque recoge los diferentes elementos que configuran el estudio empírico de la investigación. En el cuarto capítulo se reflejan los diferentes aspectos que giran en torno a la metodología de la investigación: delimitación del problema, objetivos, hipótesis, definición de las variables, fases de la investigación, etc. Adicionalmente, este segundo bloque plasma a través del quinto capítulo los datos derivados de los análisis estadísticos seleccionados mediante diversas tablas o gráficas a partir de las respuestas de 222 familiares que conviven con una persona con Síndrome de Rett. Por su parte, el sexto capítulo muestra las conclusiones alcanzadas, así como las discusiones realizadas con otros estudios para verificar las evidencias encontradas. Finalmente, el último capítulo del segundo bloque recoge las referencias bibliográficas que han formado parte de la revisión de la literatura, así como los anexos que han sido agregados como parte del estudio.





## **OBJETIVOS Y JUSTIFICACIÓN DEL TRABAJO DE INVESTIGACIÓN**

El objetivo principal de la presente investigación es conocer el impacto del Síndrome de Rett en la dinámica familiar. A partir de este objetivo principal, se plantean diversos objetivos mediante los cuales ampliar el conocimiento sobre esta patología y su repercusión en el contexto familiar. A continuación se muestran los objetivos generales tanto del marco teórico y estudio empírico.

### **Objetivos del marco teórico**

- Revisar los avances y conocimientos sobre el Síndrome de Rett hasta la actualidad.
- Conocer las características y afectaciones implicadas en el Síndrome de Rett.
- Estudiar las diferentes perspectivas y modelos sobre la dinámica familiar y las características y funciones que la definen.

### **Objetivos del estudio empírico**

- Conocer el perfil de personas con Síndrome de Rett.
- Describir las necesidades y características de la dinámica familiar en el Síndrome de Rett.
- Estudiar si existe relación entre las variables ansiedad, depresión, resiliencia y adaptación dentro del contexto familiar del Síndrome de Rett.
- Estudiar si existe relación entre las variables del estudio (ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia) y otros factores relacionados con el Síndrome de Rett.

Para justificar y reflejar la relevancia del estudio que se recoge en este documento, se ofrecen una serie de respuestas a los siguientes criterios en forma de interrogantes:

a) Conveniencia: *¿Para qué sirve esta investigación?* La investigación sirve para dar respuesta a las continuas demandas de familias relacionadas con el Síndrome de Rett, con el

fin de que se conozcan sus necesidades y experiencia con la patología. La mayoría de las investigaciones sobre alteraciones del desarrollo toman como objeto de estudio al propio sujeto y no consideran plantear objetivos de investigación en torno al contexto familiar. En el presente trabajo se refleja el papel que juegan las familias en torno a una enfermedad rara y, el afrontamiento y necesidades que se desencadenan. Gracias al estudio de determinados factores predictores del impacto emocional del Síndrome de Rett (edad familiar, parentesco, número de horas en el cuidado, redes de apoyo, etc.), se han podido conocer los niveles de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia de estos familiares. Adicionalmente, esta investigación ofrece evidencias empíricas sobre la edad de diagnóstico y los rangos de edad de personas con Síndrome de Rett en España, conociendo mejor su perfil.

b) Relevancia social: *¿Cuál es la trascendencia para la sociedad?, y ¿quiénes se pueden beneficiar?* La trascendencia que aporta a la sociedad se traduce en dar a conocer que la diversidad funcional puede ser analizada desde el punto de vista familiar, y como una enfermedad rara implica un impacto no sólo en el sujeto (patologías), sino en el contexto o sistema familiar en el que convive e interactúa. La familia aporta un punto de vista muy enriquecedor a través de su experiencia con la diversidad funcional. En referencia a qué colectivos pueden beneficiarse del presente estudio, se considera principalmente a todas las familias que conviven o guardan relación con una persona con algún tipo de diversidad funcional, independientemente de si es una enfermedad rara o no. Del mismo modo, este trabajo permite dar a conocer a las asociaciones, fundaciones, instituciones públicas, hospitales, centros educativos o centros de terapia, así como, profesionales (clínicos, sociales y educativos), las diferentes necesidades que demandan las familias con el fin de que sean parte de la intervención y se les pueda facilitar una red de apoyo y recursos con los que afrontar la nueva realidad.

c) Implicaciones prácticas: *¿Ayuda a resolver algún problema práctico?* La investigación permite conocer la experiencia familiar y los factores que impactan a nivel emocional tras la llegada del Síndrome de Rett en la vida de los familiares. Así mismo, conocer el grado de dicho impacto alcanzado en el sistema familia a través del análisis de diferentes variables (ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia). Otro de los planteamientos prácticos que ofrece la investigación, es dar a conocer a los diferentes centros de terapias o clínicas que trabajan en torno a la diversidad, la demanda de nuevas terapias y la importancia que ofrecen los familiares a nuevos tratamientos (musicoterapia, hidroterapia, hipoterapia, etc.). Del mismo modo, esta investigación da respuesta a un problema relacionado con el desconocimiento de la edad en la que se recibe el diagnóstico y cómo este diagnóstico está siendo tardío, lo que lleva a limitar la permanencia y aprovechamiento de los tratamientos ofrecidos a través del Servicio de Atención Temprana en España.

d) Valor teórico: *¿Contribuye al conocimiento de algún ámbito específico? ¿Ayudaría a desarrollar o apoyar una teoría? ¿Puede sugerir nuevas ideas o hipótesis para nuevos estudios?* En cuanto a la aportación que ofrece sobre el conocimiento teórico, cabe mencionar que aborda información fundamental sobre el sistema familiar que apenas ha sido objeto de estudio en relación al impacto y funcionamiento familiar ante la aparición de una enfermedad rara. En virtud de ello, el estudio ofrece información teórica relevante para tres ámbitos implicados: social (Atención Temprana, asociaciones/fundaciones), educativo (centros educativos) y clínico (hospitales, clínicas privadas o centros de terapias). Por otro lado, esta investigación analiza las redes de apoyo (social y psicológico) que apenas han sido consideradas en investigaciones anteriores, lo que permite ofrecer conclusiones basadas en diferentes análisis y evidencias empíricas sobre cómo las redes de apoyo determinan diferentes grados de impacto emocional, traducido en niveles de ansiedad, depresión, inadaptación o resiliencia en estos familiares. Un ejemplo de ello, ha sido a la hora de reflejar

que el apoyo social actúa como un factor preventivo ante el impacto emocional del Síndrome de Rett. Es por ello, que plantea la posibilidad de realizar nuevos estudios para conocer el comportamiento de las redes de apoyo ante nuevas variables o en otras poblaciones.

e) Utilidad metodológica: *¿Puede llevar a crear un nuevo instrumento? ¿Ayuda a la definición de un problema, concepto, variable o relación entre variables?* Reflexionando acerca de la implicación empírica, la investigación aborda una serie de variables que pueden ser redefinidas en nuevas investigaciones ya que han aportado numerosa información enriquecedora. Un ejemplo de ello ha sido a la hora de aportar y verificar información muy útil sobre la variable resiliencia, redes de apoyo, sexo o perfil de hermano o hermana de una persona con una enfermedad rara.



## **PRIMERA PARTE: MARCO TEÓRICO**



## **CAPÍTULO I. EL SÍNDROME DE RETT**

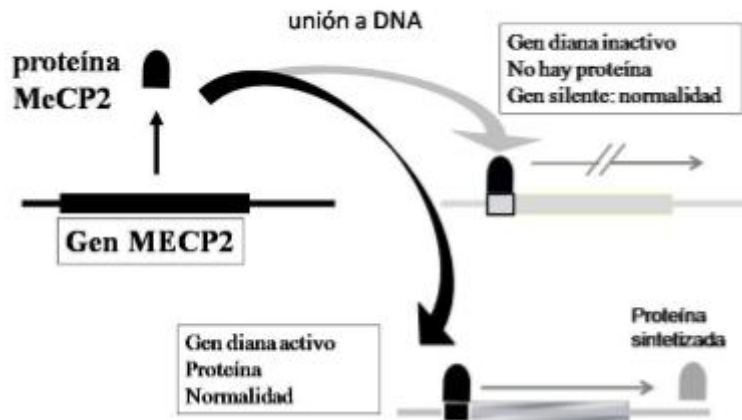




### **1.1 Definición y caracterización**

El Síndrome de Rett es una alteración neurológica del desarrollo que desencadena un trastorno neurológico progresivo con desarrollo inicial correcto (Bonete et al., 2010). Es un trastorno considerado como una enfermedad rara debido a su reducida prevalencia en la población, y al hecho de que afecta principalmente a mujeres al incidir en el cromosoma X (base genética como desencadenante). El Síndrome de Rett se caracteriza por una afectación cognitiva acompañada de (Marchesi, Call y Palacios, 2012; Pavetti, Aguirre y Germán, 2012): una apraxia de la marcha (supone la incapacidad de realizar correctamente las funciones motoras), ausencia de la actividad funcional de las manos (estereotipias), ausencia de competencias simbólicas y lingüísticas, y alteración de los patrones respiratorios frecuentes (hipo o hiperventilación).

El gen principal desencadenante de esta patología del neurodesarrollo, es el gen MECP2. Dicho gen regulador se sitúa en el brazo largo del cromosoma X (Xq28), siendo el encargado de inhibir a otros genes que sintetizan diferentes proteínas en las neuronas, mostrados en la *Figura 1* (Prior et al., 2009). Consecuentemente, si el gen MECP2 es inactivado, se produce una acumulación de gran cantidad de proteínas en el cuerpo afectando al cerebro (Instituto Nacional de Salud Infantil y de Desarrollo Humano, 2010).

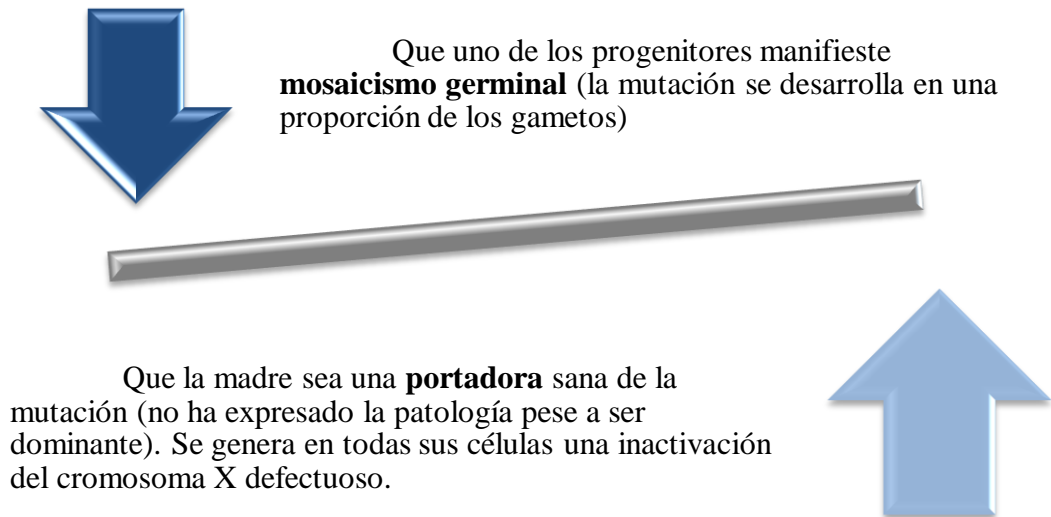
**Figura 1***Funcionamiento del Gen MECP2*

*Fuente:* (Roche, 2013, p. 12).

Esta alteración se produce de forma espontánea en una de las células reproductoras de los progenitores (gameto). Esta célula no porta el defecto a otras células, lo que lleva a plantear que el riesgo de que ambos progenitores tengan otra hija afectada con dicha patología sea menor al 1% (Palomeras y Sangrador, 2006). Como muestra la *Figura 2*, esta mutación aleatoria o espontánea generalmente no se hereda pese a al 1% de posibilidades de que se transmita a través de una mujer portadora del gen.

**Figura 2**

*Factores que pueden provocar una disfunción en el gen y desencadenar en Síndrome de Rett*



*Fuente:* (Roche, 2013).

El diagnóstico del Síndrome es un diagnóstico descriptivo basado en una serie de criterios diagnóstico (*Tabla 1*). Realizar el diagnóstico puede llegar a ser difícil al ser una enfermedad de baja prevalencia y confundirse con otras patologías frecuentes del desarrollo psicomotor. La aparición de los síntomas se sitúa generalmente entre los 6 y 18 meses de edad (Ruggieri y Arberas, 2003; Bonete et al., 2010; Petazzi, 2014).

**Tabla 1***Criterios diagnósticos para el síndrome de Rett clásico***Criterios necesarios**

- Desarrollo pre y perinatal aparentemente normal
- Evolución psicomotora aparentemente normal, entre los 5-6 meses
- Perímetro cefálico normal al nacimiento
- Desaceleración del crecimiento cefálico (entre los 3 meses y 3 años de edad)
- Pérdida de logros adquiridos:
  - ~ Logros manipulativos
  - ~ Palabras adquiridas aprendidas/balbuceadas
  - ~ Habilidades comunicativas
- Aparición de discapacidad intelectual
- Aparición sucesivamente de estereotipias manuales intensas:
  - ~ Retorcimiento/apretón de manos
  - ~ Lavado/golpeteo/frotado de manos
  - ~ Manos en la boca/tirón de lengua
- Alteración en la marcha:
  - ~ Dispraxia/apraxia de la marcha
  - ~ Ataxia del tronco brusca/dispraxia corporal
- Intento de diagnóstico entre los 2 y 5 años de edad

**Criterios de apoyo**

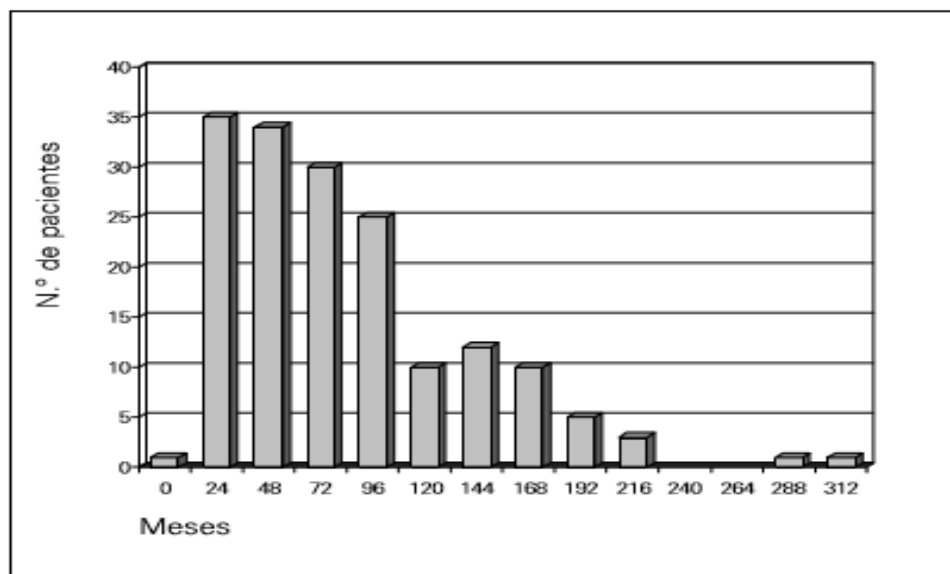
- Disfunción respiratoria:
  - ~ Apnea periódica al despertar
  - ~ Hiperventilación intermitente
  - ~ Espasmos del sollozo
  - ~ Expulsión forzada de saliva/aire
  - ~ Aire tragado con distensión abdominal
- Anomalías en el EEG:
  - ~ Actividad en vigilia lentificada y enlentecimiento rítmico intermitente (3-5 Hz)
  - ~ Descargas epileptiformes, con o sin crisis clínicas
- Epilepsia/varios tipos de crisis
- Signos de espasticidad, más tarde consunción muscular o rasgos distónicos
- Trastornos vasomotores periféricos
- Escoliosis de tipo neurógeno
- Pies hipotróficos pequeños y fríos
- Retraso del crecimiento

*Fuente:* (Nieto, Nieto y Siljeström, 2003, p. 147; Navarro et al., 2007, p. 457; Roche, 2013, p. 4).

En la *Gráfica 1*, se puede observar con claridad un predominio de diagnóstico entre los 24 y 48 meses de edad (Pineda et al., 1999). Por el contrario, es a partir de los 120 meses (10 años) cuando disminuye significativamente el número de casos diagnosticados.

### Gráfica 1

*Edad de diagnóstico de niñas con Síndrome de Rett*



*Fuente:* (Pineda et al., 1999, p. 106).

A nivel internacional, se han publicado algunos estudios sobre el análisis de la edad media de diagnóstico de personas con esta alteración. Los resultados alcanzados fueron:

- 4,5 años en una muestra de 31 personas (Domingo et al., 2018).
- 4,6 años en una muestra de 70 personas (Lane et al., 2017).
- 4,2 años en una muestra de 391 personas (Lamb et al., 2016).
- 3 años en una muestra de 91 personas (Cianfaglione et al., 2015).

La detección precoz va a permitir que se ponga en marcha una intervención lo más temprana posible con el fin de conseguir una mejora en la calidad de vida del sujeto y su entorno (Padrón, Pérez y Padrón, 2012). La intervención mediante estimulación en el desarrollo y el tratamiento familiar permiten facilitar la asimilación de la llegada de la

diversidad funcional en sus vidas. Pese a ello, la imposibilidad de detectar esta patología durante el embarazo y dado que el diagnóstico se realiza en función de la aparición progresiva de los síntomas, implica un gran impacto emocional traducido en dificultades para afrontar la nueva realidad y poniendo en peligro la estabilidad del sistema familiar.

El Síndrome de Rett plantea otra peculiaridad a parte de la variedad de síntomas, ya que existen dos variantes principales conocidas como Síndrome de Rett clásico o típico y Síndrome de Rett atípico. Los criterios que se consideran para diagnosticar y diferenciar ambas variantes son (Rett, 1977; Hagberg, 1993; Neul et al., 2011; Fuertes, 2013):

**Tabla 2**

*Criterios de diagnóstico Síndrome de Rett en función de sus dos variantes (RettSearch Consortium)*

---

***Detección inicial de una desaceleración del crecimiento cefálico (etapa postnatal)***

---

**A) Criterios necesarios para el Síndrome de Rett clásico o típico**

1. Período de regresión seguido por una recuperación o estabilización
2. Todos los criterios principales y de exclusión
3. Los criterios de apoyo no son necesarios, aunque a menudo se presentan

**B) Criterios necesarios para el Síndrome de Rett atípico o variante**

1. Un período de regresión seguido por una recuperación o estabilización
2. Al menos 2 de los 4 criterios principales
3. 5 de 11 criterios de apoyo

**Criterios principales**

1. Pérdida parcial o total de las habilidades manuales intencionales preadquiridas
2. Pérdida parcial o total del lenguaje oral preadquirido
3. Alteraciones de la marcha: deterioro (dispraxia) o no adquisición de la marcha
4. Movimientos estereotipados manuales, retorciéndolas/estrujándolas (manos), haciendo palmas/golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricción

**Criterios de exclusión para el Síndrome de Rett clásico**

1. Daño cerebral secundario a traumatismo (peri o postnatal), enfermedad neurometabólica, infección grave que causa problemas neurológicos
2. Desarrollo psicomotor gravemente afectado en los 6 primeros meses de vida

**Criterios de soporte para el Síndrome de Rett atípico**

1. Trastornos respiratorios durante la vigilia
2. Bruxismo durante la vigilia
3. Alteración de los patrones del sueño
4. Tono muscular bajo
5. Trastornos vasomotores periféricos
6. Escoliosis / cifosis
7. Retraso del crecimiento
8. Manos y pies pequeños y fríos
9. Conductas de reír / gritar inapropiadas
10. Disminución de la respuesta al dolor
11. Comunicación visual intensa - "señalar con la mirada"

---

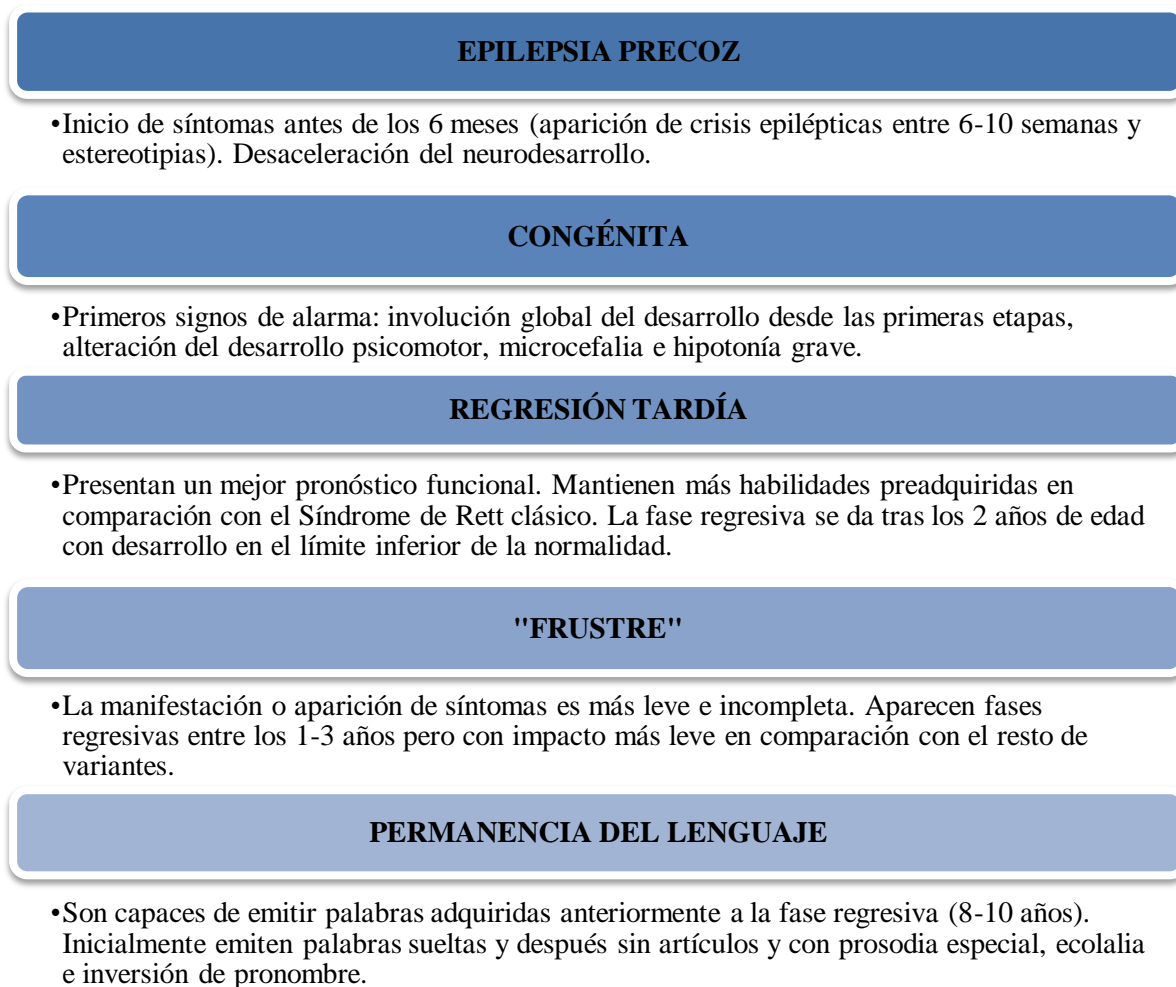
*Fuente:* (Neul et al., 2011; Fuertes, 2013, p. 7).



Siguiendo con la línea de la versión atípica del Síndrome, se muestran a continuación (*Figura 3*) las 5 variantes definidas en 1993 y consideradas hasta día de hoy (Hagberg y Skjeldal, 1994; Temudo y Maciel, 2002; Roche, 2013).

### Figura 3

#### *Variantes atípicas del Síndrome de Rett*



*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Roche, 2013 y, Temudo y Maciel, 2002).

Así mismo, se tienen en cuenta otras variantes que plantean dudas diagnósticas a la hora de relacionar y clasificar las características que se manifiestan con los síntomas propios del Síndrome de Rett (Nieto, 1999). Estas variantes son:

- *Síndrome de Rett provisional*. Aparece en menores entre 1 y 3 años con alteración del desarrollo psicomotor o pérdida de las habilidades funcionales (especialmente logros manipulativos).
- *Variante en casos familiares atípicos*. Son familias con más de dos miembros con posibles variantes del Síndrome de Rett u otra anomalía. Uno de ellos presenta Síndrome de Rett típico, y otros patrones de conducta autista o discapacidad intelectual (incluso ambos).
- *Variante variabilidad gemelos monocigotos*. La concordancia del fenotipo en gemelos monocigotos parece una excepción en los sujetos estudiados hasta el momento.
- *Fenotipo Rett en varones*. Se han estudiado casos de varones con esta patología pese a no cumplir todos los criterios de diagnóstico y con afectación más grave (Tejada, 2006). El fenotipo en hombres está representado en el 1% de todos los casos de esta enfermedad rara. Normalmente aparece en menores varones con un cariotipo 46 XY y un mosaicismo somático para una mutación del gen MECP2. A su vez, se ha dado en sujetos que presentan Síndrome de Klinefelter (47 XXY) (Roche, 2013).

Con todo ello, existen gran multitud de síntomas y alteraciones en cada una de las variantes, lo que conlleva que las familias experimenten grandes necesidades para adaptarse y afrontar la nueva realidad. Los periodos de regresión o síntomas que implican la pérdida de habilidades ya adquiridas, provocan que las familias se enfrenten a continuos cambios e involuciones que rompen con las expectativas de mejora de su familiar afectado. A su vez, esta pérdida de habilidades genera incertidumbre en la familia y un estado de alerta constante ante posibles regresiones de capacidades ya adquiridas, lo que agravaría el grado de dependencia y cuidado del familiar, así como un factor de riesgo en el impacto emocional de los integrantes del sistema familia (ansiedad/depresión o falta de cohesión familiar). El grado de afectación de esta enfermedad rara es totalmente distinto en cada persona ya que

manifiestan diferentes síntomas, lo que lleva a plantear que existan grandes diferencias entre personas con Síndrome de Rett.

## **1.2 Epidemiología y clasificación**

Considerando el número de personas con esta enfermedad rara en la población mundial, afecta casi exclusivamente a mujeres, teniendo una incidencia de 1 por cada 15.000 nacimientos (Orphanet, 2019). Dentro del marco europeo, el Síndrome de Rett se engloba dentro del grupo de enfermedades raras congénitas con una incidencia de 1 a 9 casos por cada 100.000 nacimientos (Orphanet, 2019), tratándose de una patología infrecuente lo que conlleva una gran dificultad en el diagnóstico y su tratamiento. Como muestra la *Figura 4*, no existe índice de prevalencia claro para la variante atípica.

**Figura 4***Prevalencia de casos y clasificación del Síndrome de Rett*

Síndrome de Rett		
<b>ORPHA:778</b>		
<i>Sinónimos:</i> -	<b>Neonatal</b>	<i>MeSH:</i> <b>D015518</b>
<i>Prevalencia:</i> <b>1-9 / 100 000</b>	<i>CIE-10:</i> <b>F84.2</b>	<i>GARD:</i> <b>5696</b>
<i>Herencia:</i> <b>Dominante ligado al X</b>	<i>OMIM:</i> <b><a href="#">312750</a></b>	<i>MedDRA:</i> <b>10039000</b>
<i>Edad de inicio o aparición:</i> <b>Infancia.</b>	<i>UMLS:</i> <b>C0035372</b>	

Síndrome de Rett atípico		
<b>ORPHA:3095</b>		
<i>Sinónimos:</i> <b>RTT atípico</b>	<i>Herencia:</i> <b>Autosómico dominante o Dominante ligado al X</b>	<i>UMLS:</i> <b>C2748910</b>
<b>Variante del síndrome de Rett</b>	<i>Edad de inicio o aparición:</i> <b>Infancia, Neonatal</b>	<i>MeSH:</i> -
<i>Prevalencia:</i> -	<i>CIE-10:</i> <b>F84.2</b>	<i>GARD:</i> <b>4694</b>
	<i>OMIM:</i> <b><a href="#">300672</a> <a href="#">312750</a> <a href="#">613454</a></b>	<i>MedDRA:</i> -

*Fuente:* (Orphanet, 2019).

En España, no existe ningún registro oficial que permita conocer el número exacto de casos, por lo que las cifras son orientativas en función de los registros e inscripciones que se realizan en asociaciones y/o fundaciones. El Síndrome de Rett es una realidad en nuestro país siendo una de las principales alteraciones relacionadas con el deterioro o regresión neurológica progresiva en la infancia. Un ejemplo de ello, es en el estudio publicado en 2013 (Tomas et al.) donde se reflejó la incidencia del Síndrome de Rett (17,6%) en casos de menores con alteraciones congénitas en hospitales de la Comunidad Valenciana con sintomatología precoz. Sin embargo, sigue siendo una enfermedad poco conocida en la

sociedad debido a su baja prevalencia, por lo que la aparición de este Síndrome en el núcleo familiar puede generar incertidumbre, ansiedad, miedo, depresión o falta de apoyos, debido principalmente al desconocimiento y falta de información.

En relación a la clasificación del Síndrome de Rett dentro del DSM (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) de la Asociación Americana de Psiquiatría, fue clasificado en el 2000 dentro de los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD) en uno de los 5 subtipos del autismo (Asociación Americana de Psiquiatría, 2000). En la *Figura 5* que se muestra a continuación, se puede observar la clasificación del DSM IV en relación a los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD) y las patologías que englobaban.

### **Figura 5**

*Trastornos generalizados del desarrollo, según DSM (IV) TR (Text Revised)*



*Fuente:* (Mangudo, 2015, p. 9).

Según este manual, y considerando las diferencias respecto al autismo (*Tabla 3*), un sujeto manifiesta Síndrome de Rett al presentar una involución en el crecimiento craneal (entre 5-48 meses de edad), y pese a manifestar un desarrollo prenatal y perinatal dentro de los criterios de normalidad.

**Tabla 3***Diagnóstico diferencial del trastorno autista con el Síndrome de Rett*

<b>Semejanzas</b>	<b>Diferencias</b>
1. Dificultad en el lenguaje	1. En el autismo no se alcanza un retraso del crecimiento cefálico.
2. Dificultad en el sueño	2. Se manifiestan estereotipias más complejas en el caso del autismo, empleando objetos que rotan. No se pierden habilidades manipulativas.
3. Estereotipias	3. La falta de interés por el entorno se da posteriormente en el Síndrome de Rett (fase de regresión).
4. Movimientos vestibulares repetitivos	4. Las funciones motoras básicas se mantienen y se alcanza el lenguaje a través de tratamientos (autismo).
5. Pérdida de atención	5. No se muestra comúnmente bruxismo ni dificultades en la respiración.
6. Reducido contacto ocular	

*Fuente:* (Miangolarra et al., 2003, p. 46).

Sin embargo, tras la publicación del DSM V – TR (Text Revised) en el 2013, el Síndrome de Rett dejó de pertenecer al grupo de Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD), que pasaron a ser Trastornos del Espectro Autista (TEA). Este cambio provocó que el resto de categorías quedaran fuera: Síndrome de Asperger, Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado, entre otras, y explícitamente el Síndrome de Rett (Asociación Americana de Psiquiatría, 2013).

### **1.3 Revisión histórica y aportaciones científicas**

El Síndrome de Rett fue descrito por primera vez por el neurólogo alemán Andreas Rett en 1966 y definido clínicamente por Bengt Hagberg en 1983. Andreas Rett fue quién observó el caso de varias niñas que tras un periodo de desarrollo normal, comenzaban a manifestar una regresión cognitiva en algunas de las funciones neuropsicológicas que previamente habían sido adquiridas (Fernández et al., 2010). En 1966 Andreas Rett agrupó a

22 pacientes (mujeres jóvenes) que presentaban características similares y observó que manifestaban los mismos movimientos estereotipados con las manos (Leonard, Cobb y Downs, 2017). Describió que en el caso de este Síndrome se produce una atrofia cerebral progresiva asociada a hiperamonemia junto a movimientos estereotipados de las manos y oligofrenia grave (alteración del sistema nervioso), siendo exclusivo en niñas (Rett, 1966).

Es en 1983 cuando Hagberg define y plasma las características principales, definiéndolo como una alteración progresiva junto con una serie de etapas que lo definían. Al desconocer el marcador bioquímico, citogenético o molecular para el diagnóstico, se recurrieron a los criterios clínicos de diagnóstico de este autor (1985). Estos criterios fueron modificados en 1988, por The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group y posteriormente por Hagberg en 1993 (Nieto, Nieto y Siljeström, 2003). Del mismo modo, se reflejó la edad aproximada en función de la etapa en la que se sitúa el sujeto dentro del Síndrome (*Tabla 4*), y a su vez, se describieron los síntomas principales comunes (escoliosis, epilepsia o dificultades motoras) significativos de cada una de las etapas definidas.

**Tabla 4***Etapas evolutivas del Síndrome de Rett*

<b>Etapa 1.</b> Síntomas de estancamiento (periodo inespecífico, puede ser común a otras encefalopatías)	Aparición entre 6-18 meses Adquisición de los hitos del desarrollo en el límite inferior a la normalidad Alteración del crecimiento cefálico Hipotonía y alteración en el desarrollo motor Pérdida de interés por los juegos
<b>Etapa 2.</b> Período de regresión rápida	Aparición entre 1-3 años Alteración del sueño Crisis epilépticas Deterioro conductual Dificultad motora Involución en las habilidades manipulativas (estereotipia manual) Pérdida del lenguaje verbal adquirido anteriormente (en algunos casos se mantienen palabras sencillas)
<b>Etapa 3.</b> Pseudoestabilización	Aparición entre los 2-10 años Alteraciones respiratoria Crisis epilépticas Discapacidad intelectual grave Espasticidad, ataxia y apraxia Estereotipia manual Evolución positiva del contacto ocular
<b>Etapa 4.</b> Deterioro motor tardío	Aparición después de los 10 años Ausencia del lenguaje Crisis epilépticas leves Estancamiento del crecimiento Evolución positiva del contacto ocular Se manifiestan involuciones en el desarrollo cognitivo y físico (atrofia muscular general y consecuente empleo de silla de ruedas)

*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Hagberg, 1993; Iglesias, 2013).



En relación a los avances clínicos realizados sobre esta alteración (nuevas tecnologías para el análisis de la secuenciación de genes), se ha podido realizar estudios dirigidos a identificar los genes causantes y los mecanismos moleculares que puedan explicar la fisiopatología y alternaciones clínicas, de cara a plantear alternativas para revertir algunos de los síntomas que se han nombrado. El diagnóstico se aplica a partir de una serie de síntomas o criterios clínicos (en cualquiera de las variantes). A su vez, el diagnóstico molecular supone una gran aportación para verificar el diagnóstico clínico y conocer el pronóstico del sujeto (Roche et al., 2011). Esto ha llevado a realizar investigaciones donde exista la necesidad de coordinación y colaboración entre médicos y genetistas.

A la hora de plantear técnicas y estudios clínicos para recoger información sobre el Síndrome de Rett, se aplican en su mayoría técnicas de neuroimagen, ofreciendo información sobre el desarrollo y evolución que se produce (Pavetti et al., 2012). Como se muestra en la *Tabla 5*, las investigaciones planteadas hasta el 2012 sobre el Síndrome de Rett estaban focalizadas principalmente en el estudio clínico de la estructura y funcionamiento cerebral.

### **Tabla 5**

*Temas estudiados según el número de publicaciones sobre el Síndrome de Rett*

<b>Temas</b>	<b>Número de publicaciones</b>	<b>100%</b>
Estructura cerebral	15	18,29
Funcionamiento cerebral	36	43,90
Mixtos	31	37,80
Total	82	100

*Fuente:* (Pavetti et al., 2012, p. 17).

Es en el mismo estudio de Pavetti et al., donde se analiza el número de publicaciones que se han realizado sobre esta alteración como objeto de estudio (*Tabla 6*). Cabe mencionar

que es durante el 2000 cuando más publicaciones se realizan (56,10%) en comparación con el 35,36% de la década de los 90 o un 8,53% en la década del 2010. Este hecho coincide con el descubrimiento del gen causante en 1999 por la genetista Huda Zoghbi. Consecuentemente, es partir de ese año cuando comienza a conocerse clínicamente el origen del Síndrome gracias a MECP2 (codificador de la proteína de fijación metil-citosinaguanosina), ofreciendo un gran avance en su estudio (Amir et al., 1999).

### Tabla 6

*Evolución temporal de la productividad por décadas*

<b>Década</b>	<b>Nº de publicaciones</b>	<b>100%</b>
1990	29	35,36
2000	46	56,10
2010	7	8,53
Total	82	100

*Fuente:* (Pavetti et al., 2012, p. 15).

En una de las investigaciones de 2004, se realizó la caracterización de un nuevo gen implicado en el Síndrome de Rett. El gen CDKL5 está vinculado con la variante atípica de epilepsia precoz, permitiendo alcanzar el diagnóstico genético entre un 3-10% de casos sin diagnóstico molecular (Weawing et al., 2004). CDKL5 está situado en el brazo corto del cromosoma X (Xp22), y se encarga de codificar una proteína-kinasa, implicada en la migración y maduración de neuronas. Algunos de los avances experimentales plantean la posibilidad de que este gen module la expresión de la proteína MECP2 y esté implicado en vías metabólicas comunes en ambos genes (Roche, 2013).

Es a partir de 2008 cuando se empieza a reconocer otro nuevo gen en el diagnóstico del Síndrome de Rett. Este gen es el Forkhead box G1 (FOXG1) y está vinculado a la

variante atípica-congénita de esta enfermedad rara. El gen FOXP1 está situado en el brazo del cromosoma 14 (14q12) y no está relacionado con el cromosoma X. Es el encargado de participar en la codificación de una proteína que actúa como factor represor de la transcripción molecular (Roche et al., 2011). Esta variante afecta al igual en niños y niñas y se manifiesta una microcefalia e hipotonía en los primeros años. A través de la *Figura 6*, se puede observar la prevalencia de los tres genes (MECP2, CDKL5 y FOXP1) involucrados en el diagnóstico de esta enfermedad rara, permitiendo aportar un diagnóstico molecular del 87% en torno al Síndrome y sus dos variantes, aproximadamente el 85% para la variante típica y el 15,5% para la atípica (Roche et al., 2011). Posteriormente, se ha demostrado la prevalencia en el 10% de los sujetos de los genes CDKL5 y FOXP1 en el diagnóstico molecular de la variante atípica (Roche, 2013).

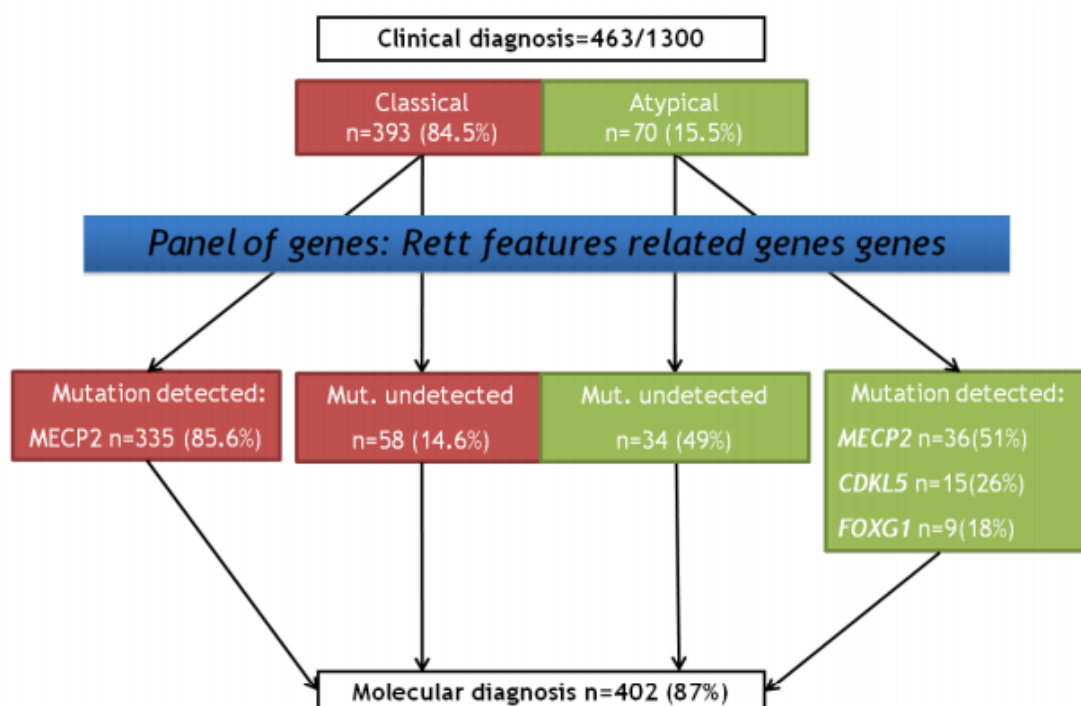
Otro de los estudios ha permitido descubrir una nueva señal epigenética en el ADN (5hmC), comprobando que MECP2 es capaz de reconocerla y alterar la expresión de los genes (Mellen et al., 2013).

El Hospital Sant Joan de Déu cuenta con un grupo de investigación especializado en el Síndrome de Rett, donde se están llevando a cabo algunas de las investigaciones más novedosas. Entre 1999 y 2016, se analizaron genéticamente un total de 1577 pacientes que habían sido diagnosticados con esta alteración siguiendo los parámetros clínicos habituales. A partir de 2012, se planteó la posibilidad de ampliar el grupo de pacientes con Síndrome de Rett clásico y atípico, así como personas que presentaban alteraciones similares a dicha enfermedad rara (Vidal et al., 2017). A través de la aplicación de NGS (Next Generation Sequency), la investigación verificó que en el grupo NGS analizado el principal gen mutado es el MECP2 (82% de todos los resultados positivos), seguido de los genes CDKL5 (6%) y FOXP1 (3%). Otra de las aportaciones del estudio fue el hallazgo de dos genes relacionados con otros fenotipos, pese a manifestarse mutados con menos frecuencia. Otro de los nuevos

genes estudiados (STXBP1) aparecía mutado en 8 e sujetos que habían manifestado determinados síntomas: hipotonía, crisis epilépticas, regresión (período neonatal), contacto ocular infrecuente y encefalopatía (Vidal et al., 2017).

### Figura 6

*Resumen del diagnóstico molecular en las pacientes con Síndrome de Rett (1999 – 2014) del Hospital Sant Joan de Déu*



*Fuente:* (Armstrong, 2014).

Es en 2017 cuando Leonard, Cobb y Downs, publican un estudio que recopila y valora las investigaciones y aportaciones que se han realizado en 50 años sobre el Síndrome de Rett (Clinical and biological progress over 50 years in Rett Syndrome). Cabe destacar, la importancia del descubrimiento del gen, así como el ciclo o fases que lo componen. Estos puntos clave son (Leonard, Cobb y Downs, 2017, p. 38):

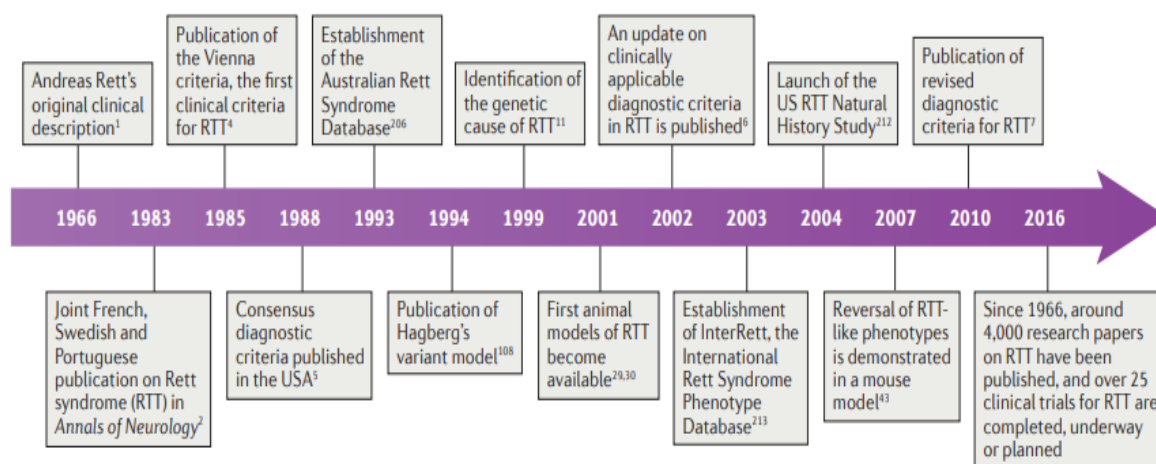
- En los primeros años, el diagnóstico se llevaba a cabo a través de criterios clínicos, al desconocer la causa genética.

- Tras el descubrimiento de la implicación del gen MECP2 en el Síndrome, se ha podido relacionar o vincular la gravedad del cuadro clínico.
- Se han alcanzado aportaciones científicas muy importantes que permiten conocer el comportamiento de nuevos genes y factores implicados, así como sintomatología. Estas aportaciones han significado una realidad debido a las colaboraciones internacionales, así como la creación de diferentes bases de datos.
- Respecto a las etapas regresivas y la gravedad de los síntomas, se ha evolucionado en la mejora de la calidad y esperanza de vida a partir de los recursos o terapias aplicadas desde edad temprana. En consecuencia, algunas personas afectadas han alcanzado los 50-60 años (Petazzi, 2014). En general, pocas personas alcanzan los 40 años de vida y el fallecimiento en algunos casos está relacionado con: una muerte súbita, una arritmia cardíaca, convulsión no controlada o fuerte neumonía debido a las dificultades en las funciones pulmonares a causa de la escoliosis y dificultades para tragar (Fuertes, 2013).

Finalmente, a través de la *Figura 7*, se visualiza la recopilación de aportaciones científicas y estudios más relevantes sobre el Síndrome de Rett, desde 1966 cuando Andreas Rett lo detectó hasta el 2016.

**Figura 7**

*Eje cronológico sobre aportaciones clave y descubrimientos sobre el Síndrome de Rett*



*Fuente:* (Leonard, Cobb y Downs, 2017, p. 2).

Desde las distintas asociaciones y/o fundaciones relacionadas con esta patología, y en gran medida movidas por el interés de las familias, se realizan a lo largo del año distintos eventos con el objetivo de recaudar fondos destinados a la investigación clínica. La búsqueda de una cura y de nuevos avances clínicos que permitan mejorar la calidad de vida de sus hijos e hijas ante las numerosas alteraciones implicadas, generan en la familia la necesidad de promover actividades que den solución a estos aspectos a la vez que se da visibilidad a la patología.

#### **1.4 Principales disfunciones asociadas al Síndrome de Rett e intervención**

En 2014 Monteiro et al., publican un estudio internacional con una muestra de 60 personas con Síndrome de Rett con el fin de conocer las habilidades funcionales enfocadas como necesidades o factores de dependencia que implica esta alteración. Para ello, se aplicó el Pediatric Evaluation of Disability Inventory mediante el cual reflejar las habilidades de estas personas en tres áreas: autocuidado, movilidad o función social. En el área de autocuidado, se reflejaron las dificultades debido a la inferencia de la pérdida del uso de las

manos (estereotipias). Tan sólo el 5% de la muestra pudo usar una cuchara, el 25% pudo sostener un biberón y el 15% levantó un vaso para beber, entre otros. En el área de movilidad, el 13,5% de los ítems de esta área no se pudieron aplicar debido a las dificultades motoras. Finalmente, en las actividades de función social, aproximadamente el 77% de los ítems no se pudieron aplicar por las necesidades de apoyo para realizarlas. Algunas de las actividades que recogen los ítems son: orientación hacia la fuente sonora (alcanzada por el 100%), interés o conciencia por otros (realizada por el 55% de la muestra) y reconocimiento del nombre propio del familiar (realizada por el 47% de la muestra) (Monteiro et al., 2014).

Consecuentemente, todas estas dificultades generan una gran necesidad de cuidado y dependencia diaria depositada en el sistema familiar con el que interactúa la persona con Síndrome de Rett. Así mismo, las numerosas alteraciones y síntomas implicados, conllevan numerosos tratamientos de distintos profesionales médicos, por lo que la familia hace frente a numerosas gestiones y decisiones médicas sobre el desarrollo de su familiar (traducidos en estrés parental e incertidumbre).

#### **1.4.1 Trastornos digestivos**

Las dificultades en la alimentación en pacientes con Síndrome de Rett están vinculadas a acciones como chupar, tragar o masticar, relacionadas con la escasa movilidad voluntaria de la lengua (media y posterior), lo que dificulta a su vez la entrada, transporte y permanencia de comida en el interior de la boca (Prior et al., 2009). Así mismo, síntomas como la hiperventilación, expulsión de saliva o aire tragado con distensión abdominal, agravan los procesos de alimentación y nutrición. Esto lleva a plantear dificultades en la alimentación (malnutrición) a medida que se van manifestando alguno de los síntomas y consecuentemente, desencadenan alteraciones en el crecimiento. En la *Tabla 7* se pueden observar algunos de los rasgos clínicos específicos sobre la alimentación que están implicados en el propio Síndrome.

**Tabla 7***Rasgos clínicos observados en el Síndrome de Rett y sus efectos en el estado nutricional*

<b>Rasgos clínicos</b>	<b>Síntomas nutricionales</b>
Alteración en la evolución del crecimiento	<p><i>Etapa 1:</i> Dificultad para subir de peso</p> <p><i>Etapa 2:</i> Pérdida de peso</p> <p><i>Etapa 3:</i> Ralentización del crecimiento lineal (altura), mantenimiento de peso</p> <p><i>Etapa 4:</i> Pérdida de peso y estancamiento del crecimiento</p>
Déficit de energía y nutrientes	Disminución del peso y ralentización del crecimiento lineal
Alteración manipulativa	Regresión en las habilidades de autonomía (alimentación) y aumento en la dependencia hacia el cuidado
Dificultad en la masticación/deglución	Mayor riesgo de aspiración
Exceso de salivación	Riesgo de deshidratación
Crisis convulsivas	Introducción a dietas, fármacos y nutrientes respecto a las crisis
Escoliosis	Alteración en la anatomía gastrointestinal

*Fuente:* (Rice, 2017, p. 233).

En casos donde aparentemente la ingesta es adecuada al no manifestar dificultades en el procesamiento del alimento, no se garantiza una buena nutrición debido a las dificultades del aparato gastrointestinal: absorción de nutrientes, digestión o en el transporte controlado de comida (boca-ano) (Rice, 2017).

Existen otros dos factores a tener en cuenta como desencadenantes de la malnutrición (Temudo, 2010):



- *Estreñimiento*. Se manifiesta en el 85% de los casos con esta enfermedad rara.
- *Irregularidades respiratorias*. Las dificultades respiratorias causan hiperventilación intensa, riesgo de aspiración e infección respiratoria.

En relación con las dificultades digestivas y las consecuencias del bajo peso, en 2014 se publicó un estudio sobre la aparición de la menstruación en niñas y mujeres con Síndrome de Rett (Killian et al., 2014). A través de una muestra de 47 personas estadounidense con esta alteración, se reflejó una menarquía general tardía en el 50% de la muestra (13 años de media) y una menarquía muy tardía en el 19%. Estos resultados concluyeron que la aparición de la menstruación se alcanza más tarde en esta población debido al índice de masa afectado por los problemas gastrointestinales.

La participación e intervención coordinada por parte de un equipo de profesionales de diversos ámbitos y especialidades (multidisciplinar) como puede ser la logopedia, pediatría, nutrición, fisioterapia y/o terapia ocupacional, van a potenciar la salud y bienestar de aspectos relacionados con las dificultades en la ingesta de alimentos. A su vez, la identificación precoz va a permitir poner en marcha tratamientos individualizados que contribuyen a mejorar la calidad de vida tanto a nivel digestivo como nutricional (Prior et al., 2009). En los casos donde las terapias de profesionales especializados o aportes de sustancias no son suficientes para hacer frente a la malnutrición, se recurre al uso de la sonda gástrica. Finalmente, cabe mencionar dos investigaciones que reflejan como las dificultades en la ingesta de alimentos y procesamiento de los mismos provocan gran preocupación en las familias. En el estudio de 2005, se refleja como el 57% ha perdido la capacidad de comer y masticar por sí sola debido a las regresiones producidas en el Síndrome (Larsson, Lindström, y Witt, 2005).

Posteriormente, en el estudio de 2016, se refleja como las familias dan gran importancia a las dificultades en la alimentación de sus hijas, lo que lleva a plantear necesidades en la calidad del vida del cuidador o cuidadora y de la persona con Síndrome de Rett (Killian et al., 2016).

### 1.4.2 Afectación en el área motora

El retraso en la adquisición de la marcha o apraxia genera otras afectaciones como es la espasticidad, inestabilidad de cadera y el excesivo aumento de la base de apoyo. A su vez, se manifiestan alteraciones en la postura debido a los movimientos estereotipados de sacudida o temblor (Fuentes et al., 2007). La ataxia troncal (descoordinación de movimientos) desencadena una distrofia muscular y escoliosis (80% de los casos); siendo esta última, rápida y agresiva antes de los 8 años. La asimetría postural es una alteración muy común en este Síndrome en los miembros inferiores (Temudo, 2005). Como respuesta a la asimetría postural (tras aplicar tratamiento de fisioterapia y ortopedia), se plantea la posibilidad de una intervención quirúrgica posterior (Bonete et al., 2010) para mejorar y corregir parte de la disfunción postural mediante la intervención quirúrgica vertebral. El objetivo principal de la cirugía vertebral es mantener un balance del tronco para continuar permitiendo la marcha y facilitar una correcta sedestación, junto con una mejoría de la capacidad respiratoria reduciendo las infecciones graves del aparato respiratorio. A la hora de establecer un consenso común de intervención postural (escoliosis) en el Síndrome de Rett, un grupo internacional desarrolló un conjunto de pautas clínicas (Leonard, Cobb y Downs, 2017). El consenso planteado por dicho grupo es monitorizar la columna de manera periódica y aplicar una intervención quirúrgica cuando el ángulo de Cobb sea superior a 50 grados. Uno de los estudios publicados sobre la intervención quirúrgica (Bonete et al., 2010) permitió reflejar algunas de las conclusiones alcanzadas tras la intervención quirúrgica de 11 pacientes que sufrían esta alteración. En la *Figura 8*, se refleja una de las radiografías que plasma la curvatura en la columna vertebral desencadenada por la escoliosis.

**Figura 8**

*Desviaciones en la columna (ángulo de Cobb) en pacientes con Síndrome de Rett provocados por el desequilibrio y alteración postural*



*Fuente:* (Bonete et al., 2010, p. 12).

Los resultados permitieron reflejar que la intervención quirúrgica corrige esa escoliosis, mejorando la evolución de las participantes de la muestra en el área motora. A continuación, se muestran los resultados obtenidos donde se puede apreciar la corrección postural en función de la curvatura o zona afectada. En relación al ángulo de Cobb, hubo un 65% de mejoría en este ángulo tras la intervención, y un 70% de mejoría en relación al desequilibrio.

**Tabla 8**

*Resultados del seguimiento en pacientes que han sido operadas de escoliosis*

<b>Variantes Radiográficas</b>		
	Preoperatorio	Corrección %
Cobb (°)	75	65
Cifosis (°)	848	42
Desequilibrio (mm)	42	70
Oblicuidad Pélvica (°)	10	50

*Fuente:* (Bonete et al., 2010, p. 14).

Otros de los rasgos significativos en el Síndrome de Rett es el conocido como “lavado de manos”, que supone un movimiento estereotipado de las manos. Las estereotipias manuales pueden manifestarse de dos modos (Temudo, 2005): movimientos simétricos con ambas manos (aplaudir, frotar, golpear, retorcer o acercarlas a la boca) y movimientos independientes (golpear con una y tocarse el pelo con la otra).

Consecuentemente, el aumento de la presión palmar provoca una falta de iniciativa y dificultad a la hora de ejecutar tareas como la manipulación de objetos, dejándolos caer (Pizzamiglio et al., 2008; Asociación Española de Síndrome de Rett, 2010). Para reducir la tensión muscular palmar y en general del sistema motor, se plantea la posibilidad de aplicar tratamientos en el medio acuático supervisados por fisioterapeutas. La hidroterapia permite reducir los movimientos estereotipados, al igual que mejorar su uso respecto a las habilidades manipulativas. Igualmente, permite mejorar la intención comunicativa e interacción con el entorno (Fuentes et al., 2007).

Del mismo modo, la salud ósea se ve afectada en relación con las numerosas alteraciones motoras. Este hecho se ha visto reflejado en una de las investigaciones llevadas a cabo en el 2016 donde Meir Lotan evaluó la baja salud ósea de personas con Síndrome de Rett y como consecuencia el alto índice de fracturas que sufren (Jefferson et al., 2016).

Considerando los numerosos síntomas y afectaciones implicadas en el área motora, la intervención se enfoca en que la relación con el entorno no se vea alterada, planteando una movilidad diaria e intervención por parte de profesionales de la rehabilitación y fisioterapia. A su vez, es necesario identificar los aspectos motores específicos de cara a la intervención y asesoramiento individual a nivel neurológico, ortopédico y fisioterapéutico (Fuentes et al., 2007). A través de la *Tabla 9*, se pueden observar algunos de los objetivos de intervención en un programa individual de un sujeto con Síndrome de Rett en relación al área motora.

**Tabla 9***Objetivos de intervención en un sujeto con Síndrome de Rett*

<b>Objetivos generales</b>	<b>Síntomas en los que intervenir en el área motora</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>~ Crear un espacio de comunicación y apoyo a la familia para experimentar evolución en el tratamiento</li> <li>~ Potenciar o mejorar la comunicación y autonomía a través de la estimulación cognitiva</li> <li>~ Mejorar las dificultades gastrointestinales vinculadas a afectaciones del área motora</li> <li>~ Mejorar su calidad de vida</li> <li>~ Potenciar y reducir el impacto de la regresión en el área motora</li> <li>~ Prevenir dificultades ortopédicas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>~ Afectación cognitiva</li> <li>~ Alteraciones del tono muscular</li> <li>~ Alteraciones ortopédicas</li> <li>~ Crisis convulsivas</li> <li>~ Deformidades de la columna vertebral y de la cadera, ataxia y apraxia</li> <li>~ Dificultades en la autonomía personal</li> <li>~ Dificultades gastrointestinales, respiratorias y ginecológicas</li> <li>~ Estereotipias manuales</li> <li>~ Fracturas óseas</li> <li>~ Integración sensorial alterada</li> <li>~ Irritabilidad</li> <li>~ Pie equino</li> </ul>

*Fuente:* (Miangolarra, et al., 2003, p. 47).

Con todo ello, las graves necesidades planteadas en el área motora llevan a las familias a dar gran prioridad a los tratamientos relacionados con esta área y buscar respuestas a las dificultades motoras a través de posibles intervenciones quirúrgicas. La incertidumbre sobre los resultados que puedan alcanzarse con estas intervenciones y el riesgo que estas puedan presentar en sus familiares, generan en el sistema familia miedo y una continua búsqueda de opiniones y valoraciones por diferentes profesionales o a través de la experiencia de otras familias relacionadas con esta enfermedad rara.

### **1.4.3 Epilepsia**

Otro de los síntomas significativos que aparece en esta enfermedad rara es la epilepsia. Generalmente aparece en los primeros 2-10 años de edad, manifestándose con distintos tipos de convulsiones. La causa principal de estas crisis se debe generalmente a la

afectación que existe del Sistema Nervioso Central (Asociación Española de Síndrome de Rett (2010). Uno de los estudios publicados sobre la prevalencia de estas crisis en el Síndrome de Rett (Nissenkorn et al., 2015) mostró que el 68,1% de las participantes sufrían epilepsia y un 32,6% estaban acompañadas de convulsiones. Otro de los estudios encontró que un 95% de la muestra de Suecia sufría dicha alteración, mientras que la muestra australiana reflejó un 81% con una media de inicio de 4 años (Leonard, Cobb y Downs, 2017).

Recientemente, otra de las investigaciones situó la frecuencia de las crisis epilépticas en un 75% de las participantes del estudio, sin determinar algún tipo de mutación específico (Roche, 2013). La epilepsia es un síntoma representativo en la mayoría de los casos, pero los electroencefalogramas no muestran actividad convulsiva significativa hasta aproximadamente los 18 meses de edad. Por lo que se han dado ciertas dificultades para validar un diagnóstico de epilepsia ante la imposibilidad de aplicar un registro de convulsiones adecuado (Leonard, Cobb y Downs, 2017). Existen diversos fármacos aunque ninguno es específico para tratar las crisis convulsivas del Síndrome de Rett, por lo que se escoge el tipo de fármaco en función de los tipos e intensidad de las crisis epilépticas. El objetivo principal de estos fármacos es controlar las crisis con los mínimos efectos secundarios. Las dosis que se deben administrar se calculan según el peso de la niña, nivel de absorción y relación con los otros fármacos que pudiera estar tomando. A continuación, se muestran algunos de los fármacos destinados a las crisis epilépticas según la Asociación Española del Síndrome de Rett (*Tabla 10*).

**Tabla 10**

*Medicación genérica para las crisis epilépticas en personas con Síndrome de Rett y sus efectos*

<b>Principio activo</b>	<b>Efectos adversos más frecuentes</b>
CARBAMAZEPINA Tegretol®	Visión doble o borrosa, ataxia, somnolencia, vértigo, náuseas.
CLONAZEPAM Rivotril®	Somnolencia, fatiga, agresividad e hiperactividad, mareos.
CLORACEPATO Nansius® Tranxilium®	Somnolencia, mareos, sedestación, ataxia, confusión.
ETOSUXIMIDA Zarontin®	Somnolencia, vómitos, náuseas, anorexia, dolor de cabeza, hipo, agitación.
FENITOÍNA Neosidantoina® Epanutin® Sinergina®	Nistagmo, ataxia, náuseas, vómitos, hiperplasia, letargia, movimientos anómalos, cambios cognitivos.
GABAPENTINA Neurotin®	Mareos, fatiga, somnolencia, ataxia, molestias gastrointestinales.

*Fuente:* (Página oficial de la Asociación Española de Síndrome de Rett, 2020).

#### **1.4.4 Sueño**

En relación a la actividad cerebral durante el proceso sueño-vigilia, se realizaron tres estudios relacionados con dicha actividad en el Síndrome de Rett:

- Se ha constatado que en vigilia se produce una hipoxia acompañada de una hiperapnea compensatoria, mientras que en sueño el patrón respiratorio era normal (Glaze et al., 1987).
- Un estudio comparativo observó que el sueño REM, tanto en pacientes autistas como en el Síndrome de Rett, sufre una disminución progresiva a favor del sueño no REM. Esta disminución progresiva se estabiliza en el caso del autismo, mientras que en el Síndrome de Rett sigue progresando (Seri et al., 1999).

- Otro estudio obtuvo hallazgos sobre la desaceleración de la actividad cerebral, con una diferenciación clara del ciclo sueño-vigilia a partir de los 5 años. A su vez, se considera la disminución de la fase REM. Algunas de las alteraciones electroencefalográficas implicadas en el sueño de pacientes con Síndrome de Rett son (Abril et al., 2001):
  - ~ Actividad cerebral baja.
  - ~ Fuga del sueño REM hacia el no REM.
  - ~ Hipoxia con hiperapnea compensatoria en el estado de vigilia.
  - ~ Se da una respiración aparentemente normal durante el sueño profundo.

En relación con el sueño, el bruxismo es otro de los síntomas que suele estar presente en la mayoría de personas con Síndrome de Rett. Se manifiesta con mayor intensidad durante la vigilia y cesa durante el sueño. Algunos autores han llegado a considerar el bruxismo en pacientes con Síndrome de Rett como una conducta de autolesión (Temudo, 2005). La salud bucodental de pacientes con Síndrome de Rett se ve alterada y consecuentemente plantea la necesidad de ser cuidada por profesionales. Esta realidad se reflejó gracias a la investigación llevada en 2013 por Fuertes, donde se llevó a cabo el análisis del desgaste bucodental que sufren personas con Síndrome de Rett, tomando como referencia el nivel de erosión que manifiestan en sus dentaduras.

### **1.5 Nuevas terapias aplicadas al Síndrome de Rett**

En el ámbito de la neuropediatría, se ha pasado de un enfoque centrado en el diagnóstico como algo prioritario a un enfoque donde los tratamientos tienen gran importancia. Este hecho se debe a que, en general, establecer diagnósticos clínicos actualmente es una tarea más sencilla gracias a los avances logrados en la medicina en enfermedades relacionadas con el cerebro (García, 2017).



Actualmente no existen suficientes estudios que permitan conocer la implicación y cambios que aportan las nuevas terapias multidisciplinares que se están aplicando a personas con Síndrome de Rett, pero sí se han podido conocer algunas de estas terapias y su adaptación a las necesidades de sujetos con esta afectación. La mayoría de dichos tratamientos parten de la idea de que, a pesar de ser una patología degenerativa y de no tener cura farmacológica definitiva, se pueden conseguir mejoras a nivel físico, cognitivo y social (Ibáñez, 2013). En el presente apartado, se hace una aproximación a algunas de las terapias que se han ido incorporando al tratamiento que reciben sujetos con Síndrome de Rett (musicoterapia o estimulación sensorial, entre otras).

### **1.5.1 Terapia farmacológica**

Partiendo de la idea de estar ante un Síndrome con base genética identificada, los tratamientos farmacológicos no pueden ofrecer una cura definitiva para corregir la afectación genética. Como se ha comentado en el apartado de *Epilepsia*, en la mayoría de las personas con Síndrome de Rett se emplean fármacos genéricos de tipo antiepilépticos que permiten controlar las crisis epilépticas que presentan. Poniendo el foco de atención en el funcionamiento del Síndrome, se han planteado algunas investigaciones en laboratorios con el fin de experimentar sobre los efectos de distintos fármacos en relación al gen MECP2 o bien a nivel neurocerebral como se muestra en la *Tabla 11*.

**Tabla 11***Principales fármacos analizados en función de los efectos sobre el Síndrome de Rett*

Estudio	Ejecución	Fase en la que se aplica	Investigador o investigadora	Ventajas	Limitaciones
<b>TERAPIAS DIRIGIDAS A MECP2*</b>					
<b>TERAPIA GÉNICA</b>	Se introduce un gen MECP2 sin mutación en las células	Fase Preclínica	Gail, Mendel, Cobb, Gray, Kaspar, Eubanks y Rous	Algunos síntomas muestra reversibilidad	Posible exceso de gen MECP2, siendo perjudicial. La terapia debe ser penetrante en el cerebro y alcanzar un gran número de células
<b>ACTIVACIÓN DEL MECP2 EN EL CROMOSOMA X INACTIVO</b>	Probabilidad de que se den distintos mecanismos para cada compuesto	Fase de descubrimiento	Philipot, Roth y Magnuson Bedalov y Bartolomé Lee, Jaenisch, Green		Posible expresión excesiva de otros genes en el cromosoma X. La terapia debe ser penetrante en el cerebro y alcanzar un gran número de células
<b>FÁRMACOS TRANSCRIPTORES DE GENES</b>	Introducción de fármacos para transcribir MECP2	Fase preclínica	Huppke y Baasov Neul, Schanen y Napper	Las dosis no generan riesgo de exceso de MECP2	Disminución de la severidad de los síntomas, sin poder eliminar la mutación. Sólo funcionaría en mutaciones aleatorias (aprox. 1/3 de las mutaciones MECP2). Escasos resultados en otras patologías

\* Todos los estudios planteados tienen el objetivo de abordar la causa del Síndrome de tal forma que tenga el potencial de atenuar los síntomas en profundidad.

Fuente: (Página web oficial de la Asociación Española de Síndrome de Rett, 2017).

La realidad ha demostrado que los fármacos pueden producir beneficios y ayudar en la evolución de diferentes alteraciones del desarrollo. Sin embargo, la puesta en marcha de terapias complementarias plantea la posibilidad de experimentar avances y progreso en las diferentes áreas del desarrollo, así como en la calidad de vida de la persona afectada y su entorno.

### **1.5.2 Musicoterapia**

En la actualidad, existe en Suecia un centro de terapia musical de personas con Síndrome de Rett (RettCenter), donde se están realizando investigaciones que permitan mostrar los beneficios de la terapia musical en personas con esta alteración. Una de las investigaciones del RettCenter permitió evaluar las respuestas de personas con Síndrome de Rett ante estímulos musicales o sonoros (Bergström-Isacson et al., 2014) y así evidenciar los aportes enriquecedores que supone esta terapia musical en personas con alguna afectación. Tras valorar los resultados de la investigación, el RettCenter concluyó que la música puede ayudar a pacientes y familiares para trabajar la preocupación y ansiedad a consecuencia del Síndrome (Asociación Catalana del Síndrome de Rett, 2016). Igualmente, en 2019 se publica una investigación sobre las aportaciones de la musicoterapia en personas con Síndrome de Rett y sus familiares (Ming et al., 2019). El estudio reflejó que las personas con Síndrome de Rett mejoraban significativamente su capacidad de comprensión, uso de las manos, menor frecuencia de epilepsia, patrones de respiración correctos, lenguaje verbal y no verbal, así como la calidad en la interacción social. Por su parte, las familias mejoraron los niveles de estrés tras la aplicación del programa o actividad musical con sus familiares. Con todo ello, es fundamental considerar las ventajas que ofrece la terapia musical (Iglesias, 2013; Bergström-Isacson et al., 2014; Ming et al., 2019):

- Mejorar la comunicación creando un espacio de interacción con el terapeuta.
- Integrar en la sesión distintos materiales sonoros.

- Facilitar la transición a la calma en los cambios en las actividades a lo largo de la sesión.

Los beneficios de la música se combinan con los de integración sensorial (sonidos, tacto, movimientos vestibulares, etc.), añadiendo a su vez aspectos propioceptivos (sensación de calma, esquema corporal, respiración, etc.). Algunos de los objetivos que se plantean en musicoterapia con sujetos con Síndrome de Rett son favorecer el desarrollo de las capacidades expresivas y comunicativas, creando un medio para conectar con la familia y el entorno.

### **1.5.3 Estimulación en aulas multisensoriales (integración sensorial)**

La estimulación multisensorial es un método de intervención mediante el cual se pueden trabajar los canales sensoriales afectados. Mediante esta terapia, el sujeto se ve expuesto a una gran variedad de diferentes estímulos (visuales, sonoros, vestibulares, etc.), mejorando las capacidades propioceptivas.

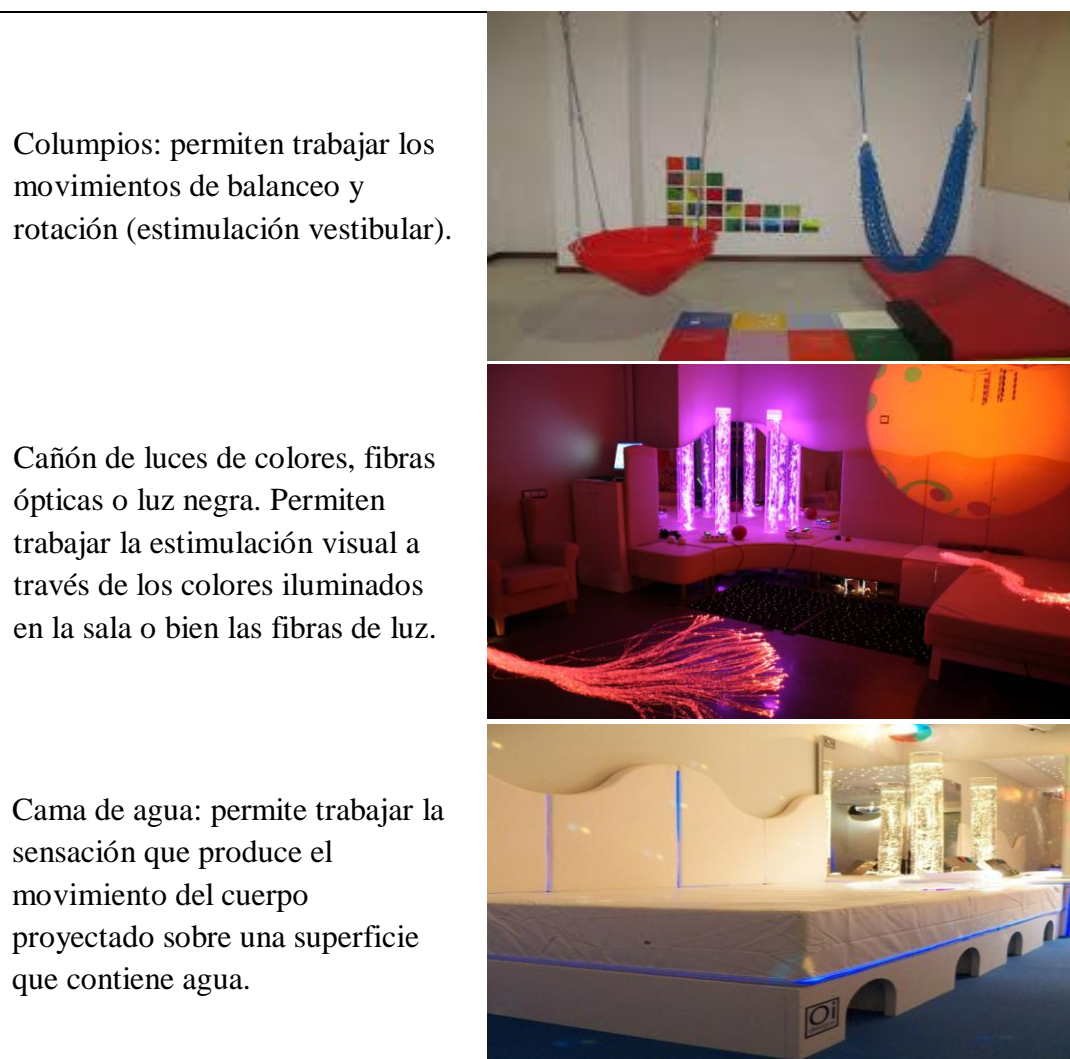
Como mencionan Etchepareborda, Abad y Pina (2003), la estimulación sensorial se refiere a la entrada de información (procedente del entorno) al sistema nervioso del sujeto a través de los sentidos para elaborar sensaciones y percepciones singulares. Esta actividad permite al sujeto sumergirse en un mundo de sensaciones que le permiten “despertar” y “reaccionar” a la estimulación que recibe procedente del entorno. A su vez, le permite integrar la información sensorial que recibe y llegar a experimentar la sensación de placer (Ortiz, 2015).

Son cada vez más los Centros de Atención Temprana, Centros de Educación Especial o de rehabilitación, que incluyen entre sus instalaciones aulas de estimulación sensorial. Estas aulas están formadas por una serie de materiales y recursos diseñados para trabajar los estímulos visuales, auditivos, táctiles o del movimiento, mediante las sesiones dirigidas por

profesionales especializados en terapias de estimulación sensorial. Las aulas multisensoriales no tienen un modelo estandarizado, por lo que pueden tener una organización o ubicación de los recursos de manera diferente (*Figura 9*). Sin embargo, deben asegurar una sensación de relajación para una correcta intervención. Es primordial considerar los estímulos que estarán presentes (color del aula, ubicación de los materiales, intensidad de las luces, olores, etc.), para mejorar el desarrollo, calidad de vida y bienestar de las personas (Berrezueta, Cajamarca e Idrovo, 2015).

### Figura 9

*Materiales y recursos que se pueden encontrar en salas multisensoriales*



*Fuente:* (Elaboración propia).

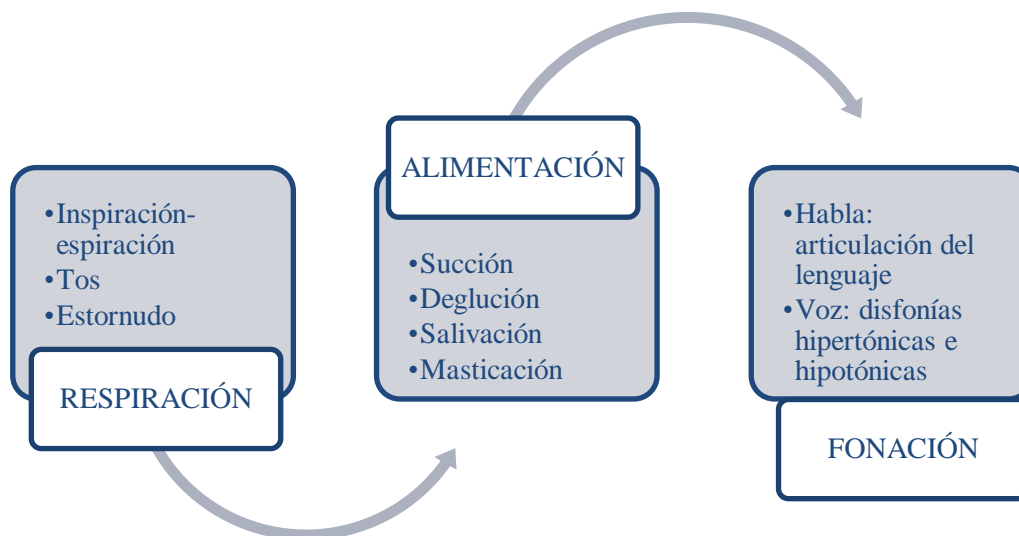
Existen investigaciones que han reflejado las respuestas generadas a través de la estimulación recibida en aulas multisensoriales. Estas respuestas responden a: movimientos motores y expresiones faciales relajadas (disminución de estereotipias), mejora en el estado emocional, disminución de los problemas conductuales, aumento de la intención comunicativa, mayor frecuencia en conductas adaptativas, etc. (Rodríguez y Camps, 2010).

#### **1.5.4 Tratamiento miofuncional**

Considerando el punto de vista de la intervención logopédica, resulta primordial para el desarrollo aplicar la terapia miofuncional en personas afectadas por el Síndrome de Rett. La terapia miofuncional comprende un conjunto de procedimientos y técnicas utilizadas con el fin de obtener la corrección del desequilibrio muscular orofacial. A su vez, se encarga de prevenir, valorar, diagnosticar y corregir las disfunciones que pueden interferir; tanto en la producción del habla, así como las dificultades de alimentación (*Figura 10*) desde el nacimiento hasta la vejez (Bartuilli, Cabrera y Perrián, 2010). Este tipo de terapia permite corregir las alteraciones funcionales del sistema estomatognático, el cual está compuesto por estructuras óseas de cabeza, cara, cuello, músculos y espacios orgánicos. Todos estos elementos, están coordinados por el sistema nervioso central y periférico, y llevan a cabo las siguientes funciones:

**Figura 10**

*Funciones del Sistema estomatognático consideradas en la terapia miofuncional*



*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Mangudo, 2015, p. 22).

Según Aragón (2013), los objetivos que se pretenden conseguir con la terapia miofuncional son:

- Asegurar un adecuado tono muscular a nivel orofacial.
- Mejorar el patrón de deglución.
- Mejorar la postura corporal y patrones de movimiento adecuados.
- Reducir la tensión para facilitar la adecuada respiración (patrones de soplo y entrada de aire).

### **1.5.5 Sistemas alternativos de comunicación a través de las nuevas tecnologías**

Las nuevas tecnologías están cambiando continuamente en el día a día, lo que implica cambios constantes en la sociedad. Son numerosos los avances que se han producido a la hora de desarrollar nuevas herramientas tecnológicas que nos ayudan dando respuesta a nuestras necesidades. Dentro del contexto de la discapacidad, la tecnología no se ha olvidado de este colectivo, lo que ha llevado a diseñar recursos adaptados a las necesidades de la persona. Un

ejemplo de ello ha sido el desarrollo de nuevos dispositivos adaptados como el ratón manejado por la mirada o la cabeza. En el caso del Síndrome de Rett, se ha diseñado y puesto en marcha una herramienta que permite mejorar y facilitar la interacción y comunicación, a través de una pantalla de ordenador controlada mediante la mirada. Este hecho es fundamental en el caso del Síndrome de Rett, ya que permite establecer un sistema alternativo de comunicación facilitando la interacción con el entorno, reduciendo la fatiga y mejorando la comodidad a la hora de comunicarse.

Personas con Síndrome de Rett muestra una gran capacidad de respuestas al entorno mediante gestos o con la mirada (contacto ocular) pese a la ausencia o dificultad para la emisión de lenguaje. En 2015, se publicó una investigación que permitió reflejar (Salomao et al.): la buena capacidad de fijación a estímulos visuales, la gran intención comunicativa, comodidad y atención en situaciones sociales y nivel de comprensión significativamente superior al de la expresión. Esta capacidad ha sido considerada como fuente de comunicación a la hora de diseñar técnicas alternativas que permiten aplicar estrategias comunicativas adaptadas a sus posibilidades, reforzando las relaciones emocionales y comunicativas con sus familiares y el entorno. Estas estrategias comunicativas adaptadas han considerado las dificultades en la articulación del lenguaje (planificación de los movimientos necesarios) debido a la apraxia verbal propia del Síndrome. Adicionalmente, la capacidad de comunicarse a través de lengua de signos u otro lenguaje corporal se ve impedido por la falta de uso voluntario de la mano, por lo que la persona con Síndrome de Rett experimenta una constante de frustración al verse incapaz de expresar o manifestar deseos y peticiones (Menezes y Moura, 2003). Consecuentemente, la incapacidad de lenguaje en el Síndrome de Rett plantea ciertas dificultades para evaluar su capacidad cognitiva a través de escalas de inteligencia.

Desde la Asociación Española de Síndrome de Rett, se está llevando a cabo una prueba piloto donde se está analizando la calidad de las interacciones de personas con



Síndrome de Rett mediante una herramienta de comunicación alternativa conocida como Irisbond. Esta herramienta (Irisbond) es un comunicador interactivo que se controla a través del rastreo visual, facilitando la interacción de la persona con su entorno (Irisbond, 2018). A su vez, supone un elemento de apoyo para interactuar con diferentes dispositivos como tablets, ordenadores o portátiles a través de un dispositivo que registra el rastreo de la mirada. Irisbond permite que la persona con Síndrome de Rett sea capaz de: comunicarse a través de una pantalla (*Figura 11*) mediante la fijación de imágenes o pictogramas, interactuar con juegos o navegar por Internet.

### **Figura 11**

*Herramienta de comunicación alternativa: Irisbond dúo adaptado para tablet*



*Fuente:* (Irisbond, 2018).

Previamente al uso de esta herramienta en una persona con Síndrome de Rett, se deben evaluar las competencias comunicativas y adaptarlas al Irisbond. Un ejemplo de ello es elegir qué opción de clic es más conveniente para la persona en función de sus capacidades, si mediante pestañeo o mediante fijación de la mirada. La terapeuta Sol Solís (la fábrica de las palabras) está llevando a cabo terapias en personas con Síndrome de Rett en España, enseñando estrategias para emplear el comunicador en la vida diaria y así mejorar sus

estrategias comunicativas. Algunas de las estrategias que mejoran la comunicación de personas con esta enfermedad rara son (Solís, 2018):

- Mostrar atención ante cualquier intención comunicativa.
- Favorecer entornos estructurados para que haya intención comunicativa.
- Estar sentado a su altura y estar frente a frente.
- Pronunciar claramente las palabras y adaptarlas a nuestro lenguaje cotidiano.
- Dejarle experimentar para comprender y después comunicar.
- Esperar a que tome la iniciativa.
- Generar estrategias gestuales y sonoras.
- Emplear pictogramas dentro del comunicador.

Otra de las herramientas que se están aplicando en personas con Síndrome de Rett es *Gaze Viewer*, un software que permite grabar todos los movimientos de interacción con la pantalla. De esta manera, se puede evaluar la interacción con usuarios con los que no es posible establecer un feedback verbal. Los estudios que se están realizando sobre la interacción de personas con Síndrome Rett con la mirada, plantean como objetivo determinar si personas con Rett pueden responder intencionalmente, observando y comparando sus actuaciones gracias al *eye tracking*.

La aplicación de este tipo de recursos se hace de forma gradual siguiendo la curva de aprendizaje. Al comienzo se plantea trabajar con la herramienta fuera de la silla presentando objetos de estimulación sensorial que motivan al sujeto. Después se plantea la exploración de objetos con el fin de conocer su interés e interacción con el medio. Paso a paso, se va introduciendo la proyección de esos estímulos y objetos de interés, en una pantalla de ordenador con la calibración de la mirada con el fin de ir trabajando el seguimiento de la mirada a través de la pantalla. Es importante enseñar y entrenar la mirada mediante un método causa-efecto con el fin de que el sujeto comprenda que la mirada produce un efecto.

De esta forma se consigue pasar de un control del estímulo a un elemento de comunicación. Cada persona presenta unas características propias, por lo que se deben adaptar los intereses y necesidades que plantean (Irisbond, 2018). Este tipo de comunicadores ayudan a crear una interacción con el entorno, y mejorar su calidad de vida al darles la oportunidad de manifestar sus deseos o ideas. Es importante que se realice un ajuste en el ritmo de aprendizaje y nivel para que la persona emplee el comunicador de forma progresiva a sus posibilidades (respetar tiempos de espera o ajustar el rastreo visual). En relación a los beneficios o ventajas que aportan estas tecnologías se encuentra (Barrero, 2017; Solís, 2018):

- Diagnosticar la existencia de patrones de fijación, búsqueda y rastreo visual de personas con Síndrome de Rett (saber cómo y dónde miran).
- Aprender a través de juegos.
- Llevar a cabo un aprendizaje gradual y adaptado.
- Dar respuesta a los intereses de la persona.
- Conocer los tiempos de respuesta y la capacidad comprensiva del lenguaje.
- Conocer un feedback no verbal tras presentar un estímulo.
- Desarrollar una interacción consciente con el entorno y desarrollar competencias comunicativas a través de la mirada.

Otra alternativa que se ha planteado en ausencia de nuevas tecnologías, ha sido el panel de comunicación. Este panel está constituido por pictograma o imágenes de objetos y personas que participan y son representativos en la vida diaria de la persona. A través de este recurso la persona genera gran cantidad de información a su entorno. Como afirma Navarro et al., (2010) esta herramienta plantea una serie de beneficios con niñas con Síndrome de Rett mediante el uso de un panel de comunicación:

- Se da cobertura a una de las necesidades fundamentales de las personas afectadas: comunicarse e interactuar con su entorno (familiar y social) o conocer sus deseos/peticiones.
- Reducir el sentimiento de frustración generado por las necesidades motoras y cognitivas.

Estas nuevas herramientas alternativas de comunicación suponen una gran aportación en el núcleo familiar ya que permiten mejorar la calidad comunicativa con la persona afectada. Las personas encargadas del cuidado diario y familiares de personas con Síndrome de Rett encuentran a través de estos recursos, la posibilidad de conocer mejor las preferencias y deseos de su familiar, mejorar la relación afectiva y de pertenencia al aumentar la cantidad y calidad de interacciones, y con todo ello, reducir la incertidumbre o distanciamiento ante la imposibilidad de establecer una comunicación verbal.

A modo de resumen y cierre, ante los numerosos tratamientos para hacer frente a las necesidades del desarrollo (sintomatología) e intentar reducir el impacto de las fases regresivas de esta patología, la familia hace frente a una búsqueda constante de información, valoración y opiniones médicas y experiencia de otras familias en la misma situación, con el fin de mejorar la calidad de vida de su familiar. A lo largo de este primer capítulo se ha abordado con exactitud los elementos (características, síntomas, diagnóstico, prevalencia, etc.) que envuelven a esta patología, con el fin de comprender las necesidades que implica y el grado de dependencia que se genera en torno al cuidado. Adicionalmente, permite ofrecer una visión específica del Síndrome de Rett a través de los estudios realizados hasta el momento, estableciendo un acercamiento con la patología, las necesidades e impacto que se genera en el sistema familiar.



## **CAPÍTULO II. LA FAMILIA COMO SISTEMA DE CAMBIO**



## **2.1 Abordaje del contexto familiar**

En este segundo capítulo, se realiza un abordaje sobre los numerosos elementos que configuran y envuelven al sistema familiar, constituyendo el entorno fundamental donde nace, crece y se desarrolla la persona. Antes de comenzar a profundizar sobre su funcionamiento y características, se hace una aproximación a algunas de las diferentes definiciones que se encuentran sobre un concepto, que a simple vista parece sencillo, pero que ha experimentado cierta complejidad a causa de los diferentes cambios y transformaciones políticas, económicas y culturales de las diferentes sociedades. Al plantear una investigación que evalúa el impacto de un acontecimiento en la familia, es de vital importancia conocer cómo se define y cómo queda representada en la sociedad.

### **2.1.1 Aproximación al concepto de familia y sus características**

La familia ha demostrado una gran capacidad para adaptarse a los cambios y acontecimientos que han surgido en la sociedad hasta día de hoy. Esta adaptación se ha visto reflejada en la composición, tamaño, organización y roles que han ido cambiando y ajustándose a las nuevas necesidades de la familia en la sociedad. Una de las definiciones comúnmente aceptadas en la actualidad es la que presentan Rodrigo y Palacios (2009) donde conciben a la familia como la unión de personas, siendo el contexto en el que se desarrollan gran parte de la vida, y donde comparten un proyecto vital de existencia común que se quiere duradero. En este contexto se generan fuertes sentimientos de pertenencia donde existe un compromiso personal ente sus miembros y se establecen intensas relaciones de dependencia y reciprocidad. Lejos de esta definición, la Real Academia Española concibe un concepto de familia en función al espacio físico que comparten sus miembros y la relación afectiva que les vincula, sin hacer mención a los sentimientos de pertenencia, reciprocidad o proyecto de



vida común: la familia es un “grupo de personas emparentadas entre sí que viven juntas” (2020).

Otras de las definiciones, reflejan la importancia que tiene la familia como elemento activo y participativo en la sociedad. Un ejemplo de ello, es la definición de Cristóbal, que define a la familia como una organización básica de la sociedad y del Estado, a la vez que una institución jurídica regulada por la legislación (2014). Teniendo en cuenta el conjunto de relaciones que implica la familia dentro de la sociedad, se puede considerar igualmente a la familia como una realidad compleja que genera una serie de relaciones (sociales, generacionales, parentales, afectivas), constituyendo una construcción social e histórica (López, 2005). En virtud de ello, la familia es una institución social, compleja, multidimensional y, donde la persona genera una estructura social sobre la que influye y por la que se ve influida (Elizalde, 2013). Desde edad temprana, la familia es el primer espacio de socialización, impulsando el desarrollo del lenguaje, de la actividad motora y perceptiva del menor. En este contexto, se construyen los primeros vínculos socioemocionales de los que dependerá el desarrollo del menor (Arrebilaga, 2012). Con todo ello, la familia actúa como elemento primordial para introducir al sujeto en la sociedad, generando adicionalmente su propia institución social a través de la redes de interacciones creadas.

Por otra parte, se aborda un concepto de familia que enfatiza la relación o vínculo de sus miembros para generar un sistema de ayuda y cuidado recíproco, pese a la inexistencia de lazos de sangre (Confederación Española de Organizaciones a favor de Personas con Discapacidad [FEAPS], 2008). Por lo que sugiere que la familia queda entendida como cualquier combinación de dos o más personas unidas por lazos de consentimiento mutuo, nacimiento y/o adopción/acogida, donde juntas asumen responsabilidades (socialización, cuidado, producción y consumo, etc.).

Analizando las diferentes definiciones de familia que se han expuesto, caben destacar tres elementos comunes que hacen referencia a cada una de ellas, representados en la *Figura 12*.

### Figura 12

*Elementos que configuran las relaciones generacionales en la familia*



*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Perpiñán, 2009).

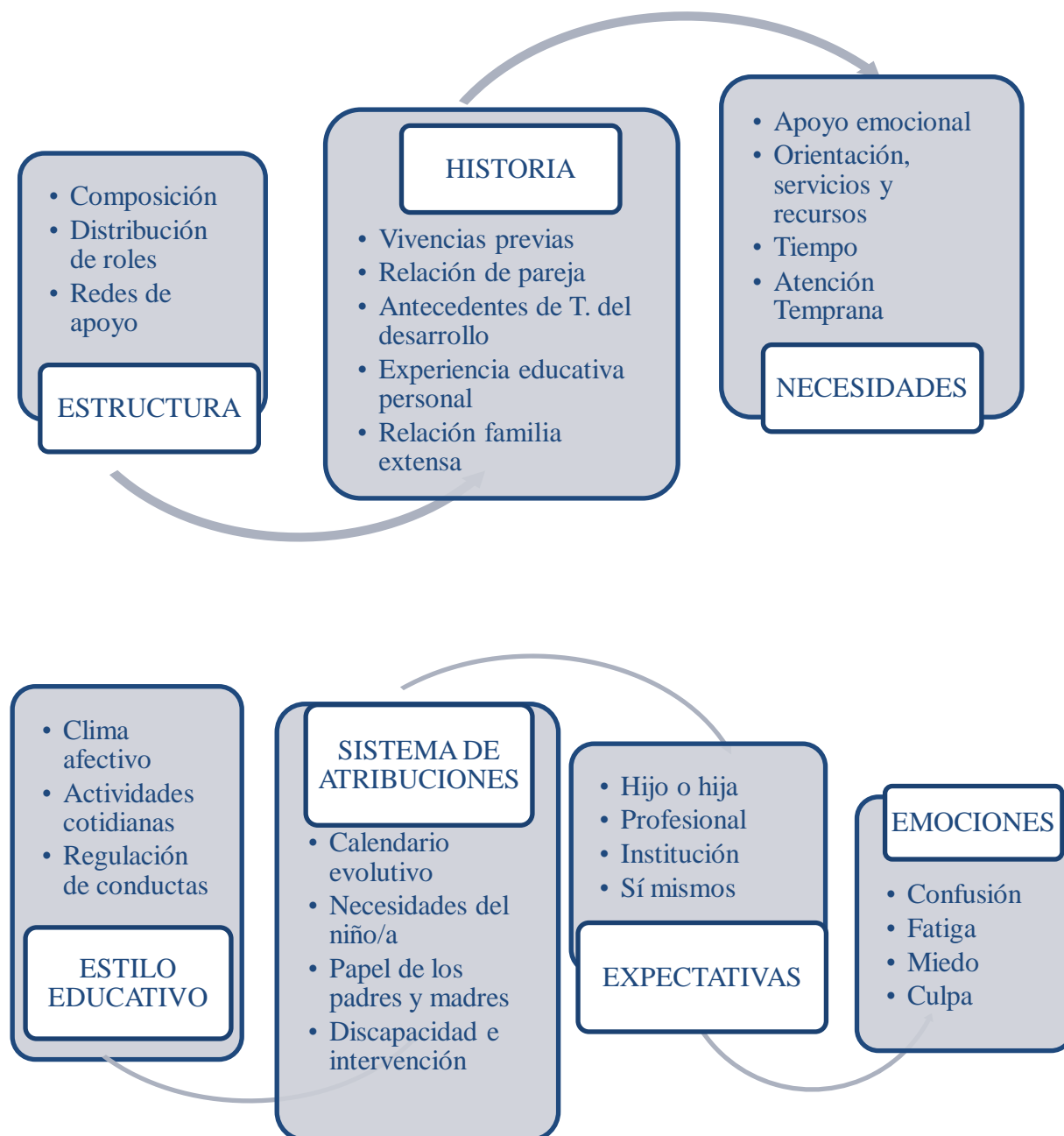
**Sentimiento de pertenencia:** dentro del núcleo familiar existe generalmente un fuerte sentido de pertenencia al propio núcleo. Esto lleva a sus miembros a identificarse entre sí y buscar características similares que les definan y diferencien de otros. A su vez, destacar la existencia de espacios de encuentro o costumbres consolidadas que permiten reunir a los miembros de la familia.

**Vínculo afectivo:** este vínculo es fundamental tanto en la infancia como en la edad adulta, ya que permite al sujeto desarrollar y construir su propia identidad. El vínculo afectivo junto con el apego, son sentimientos positivos asociados de forma estable con alguien que engloban un componente emocional, conductual y cognitivo.

**Reciprocidad y dependencia:** compromiso personal donde unos dependen de otros. Dentro del núcleo familiar, cualquier cambio en uno de sus miembros va a tener una

repercusión sobre los otros. Un ejemplo de ello es la dependencia afectiva desde el perfil fraternal, maternal, paternal, conyugal y filial.

A la hora de establecer algunas características próximas y comunes a los diferentes tipos de familia que existen en la actualidad, se parte de la idea de que cada familia es diferente y única. Las complejas relaciones, vínculos y funciones, hacen que cada familia sea reconocida y definida por una serie de características que la diferencian. A continuación, se muestran algunas de las características de la familia más representativas en función de criterios como estructura, historia, necesidades, estilo educativo, sistema de atribuciones, expectativas o emociones.

**Figura 13***Características generales de las familias*

*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Perpiñán, 2009).

Considerando la aparición de una alteración del desarrollo como es el Síndrome de Rett, se generan una serie de peculiaridades en las características familiares. Un ejemplo de ello, es en el sistema de atribuciones donde las necesidades del desarrollo o alteraciones van a

ir guiando en cada momento el calendario evolutivo y los tipos de intervenciones en el sujeto y su contexto. Por su parte, las expectativas familiares se ven gravemente modificadas ante la llegada de la discapacidad (ruptura/modificación del hijo o hija idealizado), quedando ajustadas a las necesidades del cuidado o dependencia que van apareciendo en función de la alteración con la que conviven. Con todo ello, emerge la necesidad de reajuste de la composición familiar (estructura), abordaje de distintas emociones (impacto) y necesidades a las que dar respuesta (búsqueda de apoyos).

### 2.1.2 Funciones del sistema familiar

Las funciones de la familia vertebran al sistema familiar que conforman a través de su organización y estructura. La pluralidad en torno a la concepción de familia provoca cierta dificultad para acordar en la literatura científica algunas de las funciones. Autores como Hetherington y Darke (revisión Maganto, 1993), defienden que las funciones de la familia quedan resumidas en dos: *amor* y *autoridad*. Ambas funciones se interrelacionan y complementan mutuamente siendo básicas y deben ser satisfactorias por y para todos los miembros de la familia. La autoridad y el amor ejercidos por los padres y madres hacia los hijos e hijas no son reversibles por parte de éstos en el mismo grado, ya que las brechas generacionales marcan notables diferencias entre las distintas personas que forman el sistema familiar. Lejos de estas dos funciones y considerando las nuevas relaciones familiares, se consideran las funciones que hacen referencia a las necesidades humanas básicas, tanto individuales como colectivas, de las personas que integran la unidad familiar. Según Perpiñán, a la hora de categorizar las funciones de las familias, se establecen tres grupos de macrofunciones que las identifican y agrupan (2009):

- **Asegurar la supervivencia, el sano crecimiento y la socialización.** La familia tiene el papel de satisfacer las necesidades primarias de cada uno de sus miembros, lo que

la sitúa en el punto más alto de la estructura social. En relación a la función de socialización, supone la aproximación del sujeto a la realidad social en base a su experiencia y perspectiva social adquirida en el entorno familiar. Esta perspectiva o construcción de la realidad social, supone una función de gran importancia ya que permite al sujeto adquirir la capacidad de relacionarse con otras personas, del mismo modo que se adapta a las exigencias sociales marcadas por factores externos. Desde una visión global, la socialización culmina con la inserción de la persona en un grupo para hacerse miembro activo dentro de la sociedad en la que convive, cooperando en el proceso de personalización del yo (Cano Muñoz, 2015).

- **Aportar un clima afectivo y de apoyo estable.** Esta función permite tener un punto de referencia psicológico y un esquema de valores para superar situaciones críticas por alguno de sus miembros, estando relacionada con las necesidades básicas de las personas (afectivas y sociales). El clima va a ser fundamental a la hora de establecer una relación afectiva sana y equilibrada donde el sujeto puede experimentar y generar estrategias de comunicación.
- **Aportar la estimulación para optimizar las capacidades de sus miembros.** Esta función está relacionada con la posibilidad de generar situaciones de aprendizaje y dar respuesta así a las necesidades terciarias (exploración, estimulación sensorial, aprendizaje o autocontrol).

Sin embargo, dentro del núcleo familiar se pueden encontrar diferentes funciones dependiendo de la perspectiva que se utilice. Desde la perspectiva de hijos e hijas, la familia es un contexto de desarrollo y socialización. En cambio, desde la perspectiva de los padres y madres, la familia supone un contexto de realización personal ligado a la adultez humana y posteriores etapas de la vida. Desde estas dos perspectivas, surgen cuatro funciones a destacar en el núcleo familiar (Rodrigo y Palacios, 2009):

- 1) Construir un escenario donde se desarrollan personas adultas con una determinada autoestima y sentido de sí mismo (identidad); donde a su vez, se experimenta un cierto nivel de bienestar psicológico y equilibrio frente a conflictos y situaciones estresantes. Este bienestar va a depender en gran medida de la calidad en las relaciones de apego que las personas adultas hayan experimentado en la niñez.
- 2) Crear un escenario de aprendizaje para afrontar retos, asumir responsabilidades y compromisos ya que la familia es un lugar donde se encuentran multitudes de oportunidades para madurar y desarrollar recursos personales. Generalmente, la familia permite dar a conocer a la persona las expectativas que se tienen sobre sí mismo y proporciona así una fuente motivacional para afrontar su futuro. La familia ofrece la oportunidad de aprender las normas establecidas socialmente ante diferentes situaciones. A su vez, es el escenario idóneo para conocer los diferentes roles sociales, asumir responsabilidades o compromisos que orientan a los adultos hacia un plan de realización y proyectos en el medio social (Cano, 2015).
- 3) Favorecer un escenario de encuentro intergeneracional donde se establece un puente de conexión entre el pasado (generación abuelos y abuelas) y futuro (generación de hijos e hijas). Dos de los elementos claves que permiten la unión y comunicación entre las tres generaciones son el afecto y valores compartidos.
- 4) Crear una red de apoyo social para afrontar las diversas transiciones vitales como adultos. Pese a que la familia es un núcleo que puede generar problemas y conflictos, también constituye un elemento de apoyo ante dificultades.

Existe otra forma de definir y delimitar cuáles son las funciones de la familia, desde el punto de vista socioeconómico, político o etnográfico entre otros. Esta agrupación de funciones, asigna un papel o responsabilidad a la familia, en función de un determinado factor de la sociedad (Martínez, 2012).

- Punto de **vista psicosocial**. La familia es considerada como una institución básica de crianza y socialización de la infancia. Tiene la responsabilidad de dotar la primera identidad individual y social, garantizando el bienestar y protección del menor. En este contexto, el sujeto construye un conocimiento social a partir del análisis y categorización sobre la forma de actuar y comunicar de los demás, y las creencias, deseos y metas propias; que le va a permitir guiarse y actuar dentro y fuera del contexto familiar (Rodrigo y Palacios, 2009).
- Punto de vista **socioeconómico**. La familia dentro de este criterio estaría considerada como una unidad de producción y reproducción social.
- Punto de vista **antropológico, social y jurídico**. Cuando una persona nace, queda inscrita en un sistema de parentesco. Este sistema de parentesco anteriormente era caracterizado por relaciones de alianza, filiación y afinidad dentro de un ambiente patriarcal.
- Punto de vista **macrosociológico y microsociológico**. La familia tiene la función de reproducir desigualdades, ya que cada persona interactúa con diferentes clases sociales, estilos de vida, roles de género y edad a través de su familia.
- Punto de vista **sociopolítico**. La familia es considerada una institución regulada por leyes entorno a las relaciones de parentesco, derechos y obligaciones de sus miembros (políticas familiares y de infancia).
- Punto de vista **etnográfico**. La familia aporta diversidad de criterios y abordajes de la organización de la vida social del sujeto. Para conocer esta diversidad, es importante focalizar el análisis en las situaciones y condiciones de vida de las familias, así como sus necesidades.

Por último, cabe destacar las funciones básicas de la familia según los autores Fantova (2002), Torino (2003), y Pourtois y Desmet (a través de la revisión de Martínez, Álvarez y



Fernández, 2009), donde dichas funciones se relacionan con las necesidades a las que dan respuesta, como se puede observar a través de la *Tabla 12*.

**Tabla 12**

*Funciones de las familias*

<b>(Fantova, 2002)</b>	<b>(Torino, 2003)</b>	<b>Pourtois y Desmet Paradigma de las Doce Necesidades (Martínez, Álvarez y Fernández, 2009)</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Generar recursos económicos</li> <li>• Asegurar la integridad física de sus miembros</li> <li>• Crear un espacio afectivo</li> <li>• Generar oportunidades de socialización y aprendizaje</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Función de cuidado, socialización y protección</li> <li>• Crear un espacio afectivo y educativo</li> <li>• Función reproductora</li> <li>• Ocio</li> <li>• Creencias religiosas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Necesidades afectivas (afiliación)</li> <li>• Necesidades cognitivas (realización)</li> <li>• Necesidades sociales (autonomía social)</li> <li>• Necesidades de valores (ideología)</li> </ul>

*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Fantova, 2002; Torino, 2003; Martínez, Álvarez y Fernández, 2009).

Considerando la convivencia con la diversidad funcional, la familia experimenta cierta presión por cubrir cada una de las funciones mencionadas, priorizando las funciones de cuidado generadas debido al grado de dependencia. Un ejemplo de ello, es en la función de aportar estimulación diaria en la mejora de la capacidad del sujeto a la vez que se cubre la necesidad de generar un clima de afecto estable para reducir el impacto de la discapacidad en la familia. Con ello, la familia se ve ante la necesidad de participar activamente en actividades que permitan reducir la afectación de la discapacidad de su familiar, mejorando la calidad de vida en su conjunto. Consecuentemente, la familia otorga gran importancia a los tratamientos diarios para dar esta respuesta a esta función.

### 2.1.3 Medidas de apoyo a la familia en España

Teniendo en cuenta las numerosas funciones que aborda el sistema familiar, las políticas sociales públicas han considerado este hecho de cara a dar respuesta de manera legítima. Para ello, se han puesto en marcha acciones para la mejora de la protección familiar, como es el Real Decreto de Ley (RDL 6/2019, de 1 de marzo) o El Plan Integral de Apoyo a la Familia (2001-2004 y 2015-2017), que contienen medidas para: avanzar en la efectiva conciliación de la vida familiar y laboral, mejorar la calidad de vida familiar, garantizar el relevo generacional y prestar apoyo a las familias en situación de riesgo social y otras situaciones especiales (Andrés, 2011). El Plan Integral de Apoyo a la Familia (2015-2017), también conocido como PIAF, es un programa de ámbito nacional y de desarrollo interministerial que establece los siguientes objetivos:

- Asegurar la cohesión social apoyando a las familias.
- Potenciar la solidaridad intergeneracional.
- Mejorar la calidad de vida familiar.
- Ofrecer apoyo y recursos a familias en riesgo social o en situación especial.

En relación a las medidas que establece dicho Plan Integral de Apoyo a las Familias, se encuentran algunas de ellas en la *Tabla 13*.

**Tabla 13***Medidas establecidas en el Plan Integral de Apoyo a la Familia 2015-2017*

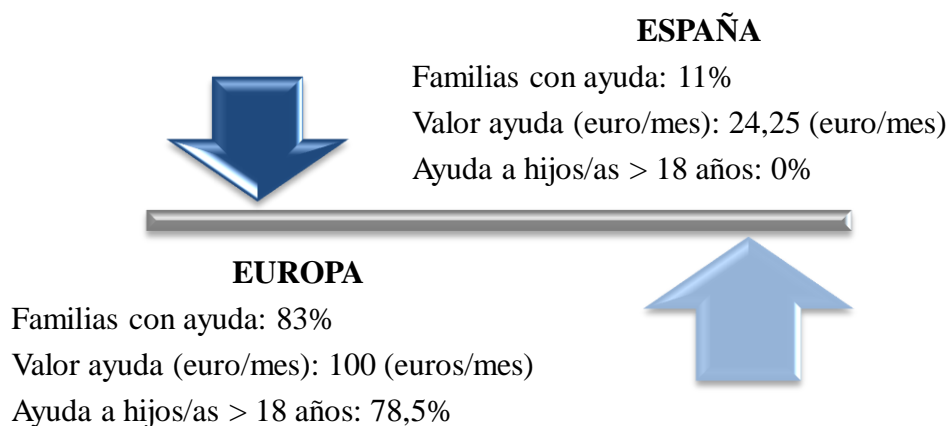
<p><b>Apoyo a la maternidad, paternidad y entorno favorable para la vida familiar</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Colectivos familiares que requieren atención prioritaria: familias numerosas, familias monoparentales y familias con personas con discapacidad. Revisión de la Ley de protección a las familias numerosas. Creación de un grupo de trabajo acerca de la protección de las familias monoparentales</li> <li>• Medidas específicas dirigidas a familias con enfermos graves, familias con mayores, familias LGTB, familias inmigrantes, familias de empleados españoles en el servicio exterior o madres reclusas o ex reclusas con menores</li> <li>• Medidas de prevención, apoyo e intervención con familiar que sufren conflictividad familiar (orientación, mediación familiar, puntos de encuentro) o violencia (de género, maltrato infantil)</li> <li>• Promover iniciativas sociales de apoyo a mujeres embarazadas y madres en situación de vulnerabilidad o riesgo social.</li> <li>• Generar programas de promoción y educación para la salud sexual adaptada a los distintos niveles educativos, así como acciones dirigidas a la prevención de embarazos no deseados</li> <li>• Aumentar las cuantías de las pensiones de jubilación, incapacidad permanente y viudedad para madres que hayan tenido 2 o más hijos (complemento progresivo)</li> </ul>
<p><b>Política familiar (coordinación, cooperación y transversalidad)</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mejorar el conocimiento sobre las familias: estudios, estadísticas, encuestas (Observatorio de la Familia)</li> <li>• Mejorar la coordinación y cooperación interadministrativa, y la participación social en materia de apoyo a las familias</li> </ul>
<p><b>Paternidad y maternidad positiva</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Apoyo educativo, formación, voluntariado e inclusión social</li> <li>• Coordinar centros educativos, servicios sociales y tercer sector para prevenir y combatir el absentismo escolar</li> <li>• Crear una guía y un protocolo de buenas prácticas para apoyar, mejorar y evaluar la intervención profesional con las familias</li> <li>• Impulsar la realización de programas sociales de educación familiar y crianza saludable y positiva de los hijos e hijas</li> </ul>

*Fuente:* (Plan Integral de Apoyo a la Familia, 2015, p. 8-13).

Entre las prioridades de las políticas sociales de apoyo a la familia, están el reconocimiento legal y social de la diversidad de los modelos familiares, atención a las personas en situación de dependencia y sus familias, las políticas de igualdad y género y conciliación de vida familiar y laboral, y el apoyo a colectivos con necesidades específicas. Sin embargo, estas políticas familiares no han sido suficientes para hacer frente a las numerosas funciones y exigencias que se generan en el cuidado de un hijo o hija, así como las dificultades de conciliación laboral, lo que ha llevado a España a ser el país que menos prestaciones sociales concede (25,6%), en comparación con la media europea (27,8% del PIB) (Setién, 2015). Un ejemplo de las dificultades que no encuentran respuesta a través de las políticas familiares es a la hora de acceder al mercado laboral o conciliar la vida profesional en el caso de familiares que están a cargo de una persona dependiente y deben hacer frente a numerosas necesidades económicas, como es el caso del Síndrome de Rett. Ante estas dificultades, muchos familiares deciden renunciar a su actividad profesional, asumiendo mayores dificultades económicas (coste de terapias y adaptaciones en la vida diaria) pero encontrando el tiempo suficiente diario para dedicarlo a la atención y cuidado de su familiar.

**Figura 14**

*Comparativa entre España y la media europea ante ayudas económicas para la conciliación familiar*



*Fuente:* (Instituto de Política Familiar, 2018).

## 2.2 Ciclo de vida y afrontamiento familiar

Una vez conocidas las características y funciones que engloban a la familia, se introduce a continuación un concepto fundamental (ciclo de vida familiar) dirigido a los cambios que surgen en este contexto. Para comprender el ciclo de vida familiar, es importante considerar a la familia como un sistema en continuo cambio y adaptación; unas veces por cambios propios del ciclo vital y otras, por cambios provocados a causa de circunstancias excepcionales como el diagnóstico de una enfermedad rara (Síndrome de Rett). Algunos autores como Minuchin, contempla que la familia se desarrolla en el transcurso de cuatro etapas a lo largo de las cuales el sistema familiar sufre variaciones. Los períodos de desarrollo pueden provocar transformaciones al sistema y un salto a una etapa nueva y más compleja. Las etapas que configuran el ciclo de vida según Minuchin son (Montalvo, Espinosa y Arrendolo, 2013):

- Formación de la pareja.

- La pareja con hijos o hijas menores.
- La familia con hijos o hijas en edad escolar y/o adolescentes.
- La familia con hijos o hijas adultos.

Estas etapas giran principalmente en torno al concepto y transcurso de la maternidad y paternidad, siendo un acontecimiento que desencadena un desequilibrio y conflicto como parte del ciclo vital familiar, ya que hay un cambio de roles, nuevas exigencias a las que deben hacer frente (*Tabla 14*) y diferentes puntos de vista o concepciones sobre la educación y cuidado. En relación a este último aspecto, pese a que existe una tendencia de reproducción de los patrones culturales y sociales sobre qué es ser madre o padre, ambos progenitores dan significados personales e individuales sobre qué es para ellos la maternidad y/o paternidad.

**Tabla 14***Tareas evolutivas desde la infancia y significativas en la paternidad y maternidad*

<b>Periodo evolutivo</b>	<b>Retos más destacados a alcanzar</b>
Primera infancia	Adquisición del lenguaje oral Autoconcepto Descubrimiento y exploración del mundo físico y social Inicio de la autonomía conductual Interiorización de normas Regulación fisiológica y emocional Vínculo de apego
Segunda infancia	Aparición de nuevas conductas sociales Comprensión de los roles sociales Identidad de género Mejora en la autorregulación Nuevas relaciones de apego y afectivas con sus iguales
Etapas escolar	Asimilación del funcionamiento del mundo social Nuevas relaciones con iguales Autonomía social y personal Adaptación plena a la escuela Internalización de normas de conducta

*Fuente:* (Rodrigo, et al., 2008, p. 32).

La llegada de un nuevo miembro a la familia, puede ser también considerado como un motivo de consolidación, estabilidad y culminación de las relaciones de pareja. Los lazos emocionales que se crean con el cuidado y contacto con el bebé, así como el sentido de cohesión familiar y valor social, provocan que se afronte este proceso con ilusión y se refuerce la unión entre la pareja. En situaciones donde el desarrollo del bebé se ve alterado por alguna patología, se generan grandes necesidades básicas que cubrir, lo que puede plantear altos índices de estrés parental, depresión o ansiedad ante estas necesidades no previstas o concebidas previamente. Así mismo, la ruptura de la imagen del hijo o hija idealizado agrava la asimilación de los nuevos roles y exigencias de la paternidad y maternidad provocando una crisis no prevista. Por tal razón, los diferentes apoyos sociales y

familiares van a ser primordiales para hacer frente a dicha tarea con mayor fuerza y seguridad. Considerando el apoyo social, este es definido como un proceso por el cual los recursos sociales permiten satisfacer necesidades instrumentales y expresivas en situaciones de crisis de la vida cotidiana (Rodrigo et al., 2008). Para crear una red de apoyo social, se establece previamente una serie de vínculos con varias personas a través de un proceso constructivo que no cesa. En su conjunto, se crea una red de relaciones sociales con diferentes grados de afinidad que permiten establecer o no un vínculo.

Las nuevas concepciones de familia y los cambios en la sociedad, han dado lugar al planteamiento de nuevas etapas o configuraciones en el ciclo de vida familiar (Semenova, Zapata y Messenger, 2015):

1. Cambios en la duración del ciclo vital familiar, desde que se constituye hasta que se extingue, como consecuencia del generalizado alargamiento de la vida o cambio en la duración de las fases. Por ejemplo, la fase del nido vacío se ha visto pospuesta debido a las dificultades para acceder a una vivienda o la tardía inserción laboral de jóvenes.
2. Cambio en el calendario de la nupcialidad.
3. Nuevos cambios en las pautas de reproducción y fecundidad: menor número de descendientes, uso de técnicas reproductivas, conocimiento y uso creciente de anticonceptivos.
4. Las relaciones internas de la familia han ido progresivamente cambiando en función de los cambios sociales.
5. Las pautas de conflicto y desintegración familiar han experimentado variaciones sustanciales. El conflicto familiar está menos inhibido por lo que es reconocido, y se ha dado paso a su institucionalización (en vez de a su ocultación y represión). Esto se manifiesta, por un lado, en el creciente número de divorcios, aunque también, de



forma más dramática, en la visibilidad social de la violencia de género (Sánchez y Bote, 2008).

El paso por las diferentes etapas del ciclo vital genera una serie de cambios en los roles y reglas que sustentan a la familia, ya que toda crisis invita a un cambio para conseguir una nueva homeostasis (equilibrio). En el caso de que la familia experimente un estancamiento en alguna de las etapas, puede llevar a la disfuncionalidad de la propia familia. Las diferentes etapas que puede atravesar conlleva una serie de estresores o crisis que pueden ser normativas (formación de la pareja) o no normativas (pérdida de un familiar o enfermedad temprana de uno de los cónyuges). Las crisis o estresores se dan cuando se requiere un cambio en las normas, comunicación o reglas que sustentan a la familia. Cuando no se maneja adecuadamente estos reajustes, la familia puede experimentar cierta disfunción, por lo que es fundamental que exista una comunicación fluida y existan comportamientos flexibles entre los miembros para conservar la integridad familiar. Ante una crisis aparentemente evolutiva como parte del ciclo vital (normativa), la familia experimenta el logro de los objetivos y tareas de cada una de las etapas, facilitando su consolidación o cohesión. Por el contrario, las crisis no normativas pueden generar disfunciones que alteran el funcionamiento normal de la familia y, por tanto, el tránsito de una etapa a otra. Igualmente, la familia debe sortear las dificultades producto de las presiones sociales que pueden facilitar o dificultar el paso entre las diferentes etapas, en función de su capacidad de adaptación y resiliencia. Las diferentes crisis que puede abordar una familia en su transcurso evolutivo, pueden tener como causa (Bottaro, 2009):

- Enfermedades prolongadas debido a que un miembro de la familia no puede seguir cumpliendo sus funciones y roles en el sistema familiar, otros miembros asumen su rol, sumándose también a las tareas de cuidado.
- Pérdida de trabajo o cambio en el estatus socioeconómico.

- Discapacidad: este es uno de los puntos en los que se basa la investigación y que da respuesta a las dificultades y necesidades que experimenta la familia cuando la diversidad funcional aparece manifestada en enfermedad rara en uno de los hijos o hijas. Posteriormente, en el Capítulo III (*La familia y el Síndrome de Rett en el ámbito de la diversidad funcional*) se refleja y analiza cómo la familia afronta una nueva realidad, generando una serie de cambios en su funcionamiento y relación entre sus miembros. A su vez, experimentan una serie de etapas emocionales para poder afrontar esta nueva realidad.
- Migraciones.
- Ruptura en la relación de pareja.
- Fallecimiento.

### **2.2.1 Nuevas relaciones y tipos de familia**

Las nuevas y diferentes concepciones sobre familia, maternidad y paternidad, han dado lugar a nuevas perspectivas sobre la relación entre familiares dentro del hogar. Un ejemplo de ello, se refleja en la relación de igualdad y autonomía que se tiende a establecer entre los dos cónyuges lo que ha supuesto la toma de decisiones en común dentro del núcleo familiar. El acceso de la mujer al mundo laboral, le ha permitido ganar autoridad y libertad, dando lugar a un reparto de tareas, responsabilidades y cambio de roles dentro del núcleo familiar. En relación al proceso de crianza y educación de los hijos e hijas, se van formando relaciones interpersonales basadas en un compromiso y una implicación emocional, que culmina con la creación de un clima afectivo y emocional, que va a ser determinante en función del enfoque de la maternidad y paternidad configurado en el sistema familiar. Dentro de ese clima, se considera a su vez, un espacio físico y emocional donde cada integrante asume la capacidad de expresar sus sentimientos y pensamientos a través de la comunicación.

Los modelos de disciplina adoptados en las familias, son actualmente menos autoritarios y buscan la negociación de las reglas entre los miembros de la familia, con el fin de crear un clima familiar positivo (Romero, 2004). En relación a las nuevas estrategias de socialización (conductas que valoran como apropiadas y deseables en sus hijos e hijas) (Figura 15), los padres y madres afrontan procesos de tomas de decisiones, enfrentamientos o tensiones, que van a depender en gran medida del nivel de comunicación, bienestar con la relación de pareja o sentimientos mutuos.

### Figura 15

*Constructo multidimensional de los nuevos estilos de socialización*



*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Rodrigo y Palacios, 2009).

Englobando los cambios en las relaciones familiares y los distintos abordajes en torno al concepto de familia, se ha dado paso a nuevos tipos de familias que forman parte en la sociedad actual incluyendo a familias que conviven con una enfermedad rara como es el Síndrome de Rett:

- **Familia nuclear:** formada por la pareja de origen y los hijos e hijas del matrimonio. Tiende a identificarse como una familia donde todos comparten un espacio físico y patrimonios comunes, adoptando un compromiso familiar. Es la unidad familiar con mayor presencia hoy en día en la sociedad occidental. Actualmente, este tipo de familia continúa reduciéndose a consecuencia de la disminución del número de hijos e hijas concebidos en la pareja, que lleva a algunos autores a hablar de “familia nuclear reducida” (Cano Muñoz, 2015).
- **Familia homosexual u homoparental:** está constituida por personas con orientaciones sexuales hacia personas de su mismo sexo. Esta modalidad de familia viene ligada tras la aprobación en España en 2005 de la ley de matrimonios de personas del mismo sexo (Ley 13/ 2005, de 29 de julio).
- **Familia monoparental:** Puede surgir por propia iniciativa o bien en consecuencia del fallecimiento o divorcio (ambos cónyuges). Esta forma de familia ha aumentado su presencia en la sociedad significativamente. Está constituida por el padre o madre conviviendo al menos con un hijo o hija menor de 18 años. La situación de monoparentalidad no es homogénea por lo que es importante no generalizar respecto a riesgos o consecuencias que puede tener esta forma de convivencia. Algunas de las causas de monoparentalidad son:
  - ~ Respecto al nacimiento: padres o madres solteros.
  - ~ Respecto a la relación matrimonial: abandono de la familia, separación de hecho o legal del matrimonio, divorcio, viudedad o anulación del matrimonio.
  - ~ En función de situaciones sociales: hospitalización, emigración o parejas viviendo en ciudades diferentes.

En relación a su representación en España, entre los años 2014-2018 se ha mantenido representada entre los valores 1.740 y 1.937 (número de hogares), mostrando mayor representatividad en el año 2016 con 1.937 hogares (*Tabla 15*).

**Tabla 15**

*Evolución de los hogares en España del 2014 al 2018 en relación a su tamaño*

Año	Unipersonal	Monoparental	Sin hijos	1 hijo	2 hijos	3 o más hijos
2018	4.705	1.864	3.915	2.954	2.785	589
2017	4.663	1.907	3.890	2922	2.783	583
2016	4.611	1.937	3.867	2.891	2.777	564
2015	4.563	1.827	3.926	2.925	2.785	578
2014	4.480	1.740	3.962	2.954	2.785	855

*Fuente:* (INE, 2019).

- **Familias reconstruidas:** surgen por la unión de personas que proceden de un grupo familiar anterior (reunificación de dos unidades familiares), pasando a formar una nueva familia con el compañero o compañera sentimental actual. Las unidades familiares reunificadas pueden tener como origen familias monoparentales y pueden plantear ciertas dificultades en cuanto a la hora de abordar la paternidad y/o maternidad de hijos e hijas ajenos a la nueva unión. Algunos autores señalan la existencia de un coste emocional para los hijos e hijas al no participar activamente en la toma de decisiones en torno a la reconstrucción familiar (Cano Muñoz, 2015). En la Unión Europea es el tercer grupo más frecuente detrás de la familia nuclear y monoparental (Martínez, Álvarez y Fernández, 2009).
- **Familia extensa:** parientes colaterales pertenecientes a distintas generaciones (abuelos-abuelas, tíos-tías, sobrinos-sobrinas, nietos-nietas, etc.). Tradicionalmente, han experimentado más difusión en las sociedades occidentales, dando mayor protagonismo a las familiares nucleares.

- **Familia adoptiva:** es aquella en la que la paternidad y maternidad queda establecida por vínculos legales, afectivos y no biológicos. La situación de adopción puede ser permanente o transitoria, en este último caso se utiliza el término de acogimiento familiar. Dentro de este grupo se hace referencia a la familia sustitutoria, donde la familia acoge a un menor de forma transitoria debido a alguna circunstancia de su ambiente familiar de origen, que lo hace inadecuado para su desarrollo personal (Cano Muñoz, 2015).

### **2.3 Abordaje de teorías y modelos sobre la dinámica familiar**

A la hora de estudiar y analizar a la familia, se han establecido diferentes enfoques en cuanto a su concepción, lo que ha dado lugar a distintas definiciones como se ha podido comprobar en el primer apartado de este capítulo. La variedad de enfoques por distintos autores se ha plasmado en las teorías y modelos acerca de la familia que se han desarrollado a lo largo de los años. En este apartado, se dan a conocer por un lado algunas de las teorías más representativas sobre el abordaje de la familia, así como dos de los modelos más característicos que explican el funcionamiento familiar enfocado al objeto de estudio (Síndrome de Rett y familia).

#### **2.3.1 Teorías sobre la familia**

La familia supone una dinámica muy compleja para analizar, debido a los numerosos elementos que interactúan dentro y fuera de ella. Las diferentes teorías que se han desarrollado sobre la familia han aportado distintas visiones sobre el funcionamiento, estructura, comunicación y relaciones que se establecen entre las personas que constituyen el núcleo familiar.

Las primeras teorías que se plantearon en torno al estudio de las familias estaban enfocadas en el análisis del individuo (conducta y personalidad) como sujeto del contexto en el que convive. Sin embargo, poco a poco han ido apareciendo nuevas teorías que analizan la interacción del sujeto con el entorno, ofreciendo mayor interés y estableciendo un punto de análisis en las relaciones familiares como elemento primario y prioritario en el desarrollo personal. Este cambio de perspectiva comienza a indagar en las interacciones que se producen con el sujeto y otros elementos (amistad, entorno, trabajo, sociedad, familiares, etc.). A través de la *Tabla 16*, se refleja como cada grupo de autores ha ido perfilando distintas funciones y características de la familia, incorporando los cambios sociales del momento en todas ellas.

**Tabla 16***Teorías y características de la familia*

<b>Teoría</b>	<b>Características</b>	<b>Autores</b>
INTERACCIONISMO SIMBÓLICO	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Familia como unidad de personalidades en interacción</li> <li>• Familias como grupos sociales</li> <li>• Aprendizaje de significados de comunicación entre los miembros</li> <li>• Interacciones a partir de normas y expectativas compartidas</li> <li>• Socialización y formación de la identidad</li> </ul>	Blumer Herbert-Mead Ritzer Burguess Thomas Kuhn Cheal Waller
TEORÍA DEL CONFLICTO	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Familia como unidad social integrada</li> <li>• Distribución desigual del poder en la familia</li> <li>• Tres áreas a considerar:               <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Conflictos entre unidades familiares</li> <li>2. Conflictos entre unidades familiares y otras entidades institucionales o de organización</li> <li>3. Conflictos entre institución familiar y otras estructuras de la sociedad</li> </ol> </li> </ul>	Simmel Spencer Hobbes Sprey Farrington y Chertok Weber Bateson
TEORÍA DEL INTERCAMBIO	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Individuo como objeto de estudio para comprender la familia</li> <li>• Familia como grupo social continuo que genera recompensas</li> <li>• Satisfacción conyugal relacionada positivamente con la relación diádica (atracción, fortaleza del vínculo) y negativamente en los costes de relación (tensiones y conflictos)</li> <li>• Relación asimétrica que consiste en desequilibrios en la distribución del poder y en la toma de decisiones</li> </ul>	Doherty Klein y White Lewis y Spanier Sabatelli y Kelley Adams Smith
TEORÍA DEL DESARROLLO FAMILIAR	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cambios en el ciclo vital familiar</li> <li>• Familia como grupo de individuos organizado a través de normas sociales</li> <li>• Integra dimensiones temporales e históricas</li> <li>• Importancia del contexto social</li> </ul>	Broderick Mattessich y Hill Burr Rodgers Olson Carmichael Duvall Aldous Rapport



TEORÍA DE LOS SISTEMAS FAMILIARES	• Relación con las dos teorías anteriores	Bertalanffy
	• Totalidad de la familia más que el individuo dentro del sistema (relación entre miembros)	Smith
	• Familia como sistema jerárquico compuesto por subsistemas (paterno-filial, marital, etc.)	Broderick Minuchin
	• Familia como sistema con límites que definen al sistema y marca el punto de contacto con su entorno	Cox y Paley Whitchurh
	• Responde a tres cuestiones: 1. Comprensión de procesos familiares (comunicación, funcionamiento, conflicto, integración) 2. Relación del sistema con otros sistemas 3. Cambios en otros sistemas	Constantine Gottman Mishler y Waxler Rausch
ECOLOGÍA DEL DESARROLLO	• Contexto social que influye en la vida familiar	Bronfenbrenner
	• Familia como ecosistema: grupo que interactúa con su entorno (individuo-ambiente)	Kenneth Bubolz
	• Bronfenbrenner: desarrollo de la persona sistemas: microsistema, mesosistema, exosistema y macrosistema	Sontag Andrews Garbarino
	• Familias con distinto origen y forma	Smith

Fuente: (Martínez Pérez, 2012, p. 24-26).

En relación a la perspectiva de análisis del contexto familiar, se han planteado distintas metodologías de investigación para realizar diferentes aproximaciones a dicho contexto. Como se muestra en la *Tabla 17*, los cambios en el enfoque o teorías sobre la familia han ido añadiendo métodos de investigación más complejos para abordar información más concreta.

**Tabla 17***Evolución cronológica de los marcos teóricos y métodos de investigación sobre familias*

<b>Periodo</b>	<b>Teoría familiar</b>	<b>Método de investigación</b>
1918-1929	~ Interaccionismo ~ Simbolismo	Cualitativo
1930-1945	~ Estructural ~ Funcionalismo	Cuantitativo
1946-1960	~ Teoría del Desarrollo Familiar ~ Contribuciones de la Psicología evolutiva	Longitudinales, simulación y experimentación
1960-1980	~ Teoría de Sistemas ~ Teoría del Conflicto Social ~ Teoría de Los Recursos e Intercambio ~ Teoría Ecológica Humana ~ Perspectiva a lo largo de la vida ~ Teorías surgidas de la Terapia Familiar ~ Contribuciones Psicología Conductual Cognitiva y Social	Aplicaciones del Análisis de Covarianza
A partir de 1980	~ Teoría de la Comunicación ~ Teorías Feministas ~ Contribuciones: teorías de la Comprensión de Raza-Etnicidad-Familias ~ Fenomenología, Etnometodología y Discurso Familiar ~ Perspectivas Biosociales	Métodos emergentes: procedimientos Cross-seccionales Análisis del cambio

*Fuente:* (Martínez, Álvarez y Fernández, 2009, p. 7).

Los métodos de investigación sobre la familia han ido incorporando mayor complejidad en el análisis y correlación de variables para plantear una mayor objetividad en la argumentación de las conclusiones alcanzadas. El avance en el conocimiento de nuevas técnicas estadísticas de análisis ha ido perfilando la complejidad en el estudio de la familia, ofreciendo nuevas fuentes de conocimiento actualizado y aportando nuevas teorías y modelos. Considerando la evolución de los métodos de análisis y evaluación del contexto familiar, se plantea y configura el diseño de la metodología de la presente investigación para

abordar un análisis complejo sobre el sistema familiar en función de una realidad concreta (convivencia e impacto de una enfermedad rara como es el Síndrome de Rett).

Finalmente, se desarrollan a continuación dos teorías que aportan un enfoque ecológico-sistémico que ha ayudado a resaltar el papel de las familias como sistema abierto e influenciado. Estas dos teorías son: Teoría General de Sistemas y Teoría Ecológica. La aparición de una enfermedad rara como es el Síndrome de Rett genera un impacto emocional en la familia que sólo podría ser explicado si se concibe una perspectiva de familia como conjunto de interacciones entre sus miembros y no como elementos aislados y estáticos. Por lo que la aparición de la diversidad no sólo implica un impacto en el sujeto traducido en alteraciones o sintomatología, sino que el sistema familiar se reajusta o configura ante una nueva realidad, generando una serie de necesidades (económicas, emocionales, físicas, laborales, etc.) a las que hacer frente y buscar respuesta. A su vez, estas teorías permiten valorar la influencia de grupos o entornos sociales con los que interactúa la familia y generan influencia sobre esta (redes de apoyo).

### **2.3.2 Teoría General de Sistemas**

#### *a) Definición y características*

Es en 1968 cuando Bertalanffy formuló la Teoría General de Sistemas (TGS) con el fin de dar una explicación a los principios sobre la organización de muchos fenómenos, tanto naturales como ecológicos, medioambientales, sociales, pedagógicos, psicológicos o tecnológicos. La familia es considerada por la Teoría General de Sistemas como un grupo natural que genera unas pautas de interacción entre sus miembros a lo largo del tiempo. Estas pautas constituyen y dirigen la estructura familiar y funcionamiento familiar. Así mismo, delimitan sus conductas y tipos de interacciones (Minuchin y Fishman, 2004). Del mismo

modo, Casas plantea que el sistema familiar supone un grupo de personas que interactúan como un todo funcional vinculados a sistemas recíprocos más amplios (S.F).

A partir del enfoque sistémico, los estudios sobre la familia se basan, no tanto en los rasgos de personalidad de sus miembros como características estables; sino más bien en el conocimiento de la familia como un grupo con una identidad propia y como escenario en el que tienen lugar un amplio entramado de relaciones. En su globalidad, el funcionamiento físico, social y emocional de cada uno de los miembros de una familia es interdependiente ya que los cambios en una parte del sistema repercuten en otras partes del mismo. Debido a esta globalidad, los problemas surgidos en el núcleo familiar, dejan de ser considerados como algo que se produce y evoluciona de forma lineal, pasando a ser considerados en su dimensión interactiva. Esta teoría ha ido evolucionando al incorporar elementos de otras teorías como son: teorías psicológicas (Constructivismo), el psicoanálisis, el modelo Cognitivo Comportamental, la Teoría de Aprendizaje Social o la Psicología del Desarrollo; dejando de manifiesto la flexibilidad y la capacidad integradora del modelo. En la actualidad, este modelo supone un nuevo paradigma para la ciencia dentro del estudio de los diferentes modelos en la psicología familiar.

La Teoría General de Sistemas proporciona una herramienta conceptual y metodológica para analizar las transformaciones de la familia en la sociedad actual o los problemas que afectan a esta institución. Aunque se reconozcan los miembros individuales de la familia, estos cohesionan para formar una unidad familiar cuya globalidad (sistema) es mayor que la suma de sus partes (subsistemas). Por ello se estudian los individuos y grupos en sus relaciones horizontales (grupos de iguales) y verticales (relaciones con superiores o inferiores). A través de dicha Teoría se reconocen los siguientes cinco subsistemas principales dentro de la unidad familiar (FEAPS, 2008):

**Subsistema individual:** incorpora los determinantes personales e históricos del individuo, junto con las interacciones específicas con sus iguales (la persona influye sobre otras personas a través de las interacciones generadas).

**Subsistema conyugal:** está formado por dos personas que conforman una familia. Cada una de ellas incorpora sus propias reglas y costumbres (aprendidas en su anterior núcleo familiar), que tienden a conciliarse para establecer un consenso estable con el paso del tiempo.

**Subsistema parental:** este subsistema es el encargado de la crianza de los principios de socialización del menor y da comienzo tras el nacimiento. Generalmente, está constituido por ambos, padres y madres, pero puede incluir otros miembros extrafamiliares como abuelos, tíos, etc. Supone la reorganización y redistribución de las funciones de ambos progenitores.

**Subsistema fraternal:** este subsistema es de gran importancia al ser el primer grupo de iguales en el que los niños y niñas participan, ya que está compuesto por los hermanos y hermanas. Es en este subsistema donde los primogénitos crean vínculos de apego entre ellos e interactúan a través del juego. El orden y las circunstancias de nacimiento inciden en la forma de aproximarse y establecer relación entre ellos o ellas. Un ejemplo de ello, es la diferencia de interacción entre hermanos y hermanas con poca diferencia de edad, frente aquellos con mayor diferencia. Así mismo, hermanos y hermanas favorecen las actividades implicadas en el proceso de desarrollo psicológico como es la imitación o el juego, fuente de apego y conflicto o cooperación (Arranz, 2004). Dentro del contexto familiar y educativo, es importante que los padres y madres ofrezcan un espacio propio de identificación, reconociendo que cada uno es diferente. De este modo, se garantiza que cada uno de los

hermanos y hermanas tenga garantías de desarrollarse como persona con cualidades diferentes (personalidad, carácter, gustos, prioridades, etc.).

**Subsistema filial:** alude a la relación que se establece entre hijos e hijas y sus progenitores. Dentro de estas relaciones se establece una comunicación intergeneracional, fundamentada a partir de jerarquías de autoridad y afectividad (Martínez, Álvarez y Fernández, 2009). Esta relación va a estar determinada en gran medida por los estilos educativos y de crianza de los padres y madres en el hogar con respecto a sus hijos e hijas.

#### *b) Propiedades de la familia según la Teoría General de Sistemas*

A continuación, se describen las Propiedades de la familia según la Teoría General de Sistemas (Feixas et al., 2016; Espinal, Gimeno y González, S.F).

#### ~ **La familia como sistema abierto**

Se concibe a la familia como un conjunto de personas que están estructuradas de manera dinámica y que en su totalidad generan una serie de normas de funcionamiento. A su vez, estas normas son en parte independientes de las normas individuales propias. El sistema es abierto e intercambia información con el medio.

#### ~ **Totalidad**

En su conjunto, el cambio que se produce en uno de los miembros, afecta al resto. Esto es debido a que sus acciones están interconectadas con las de los demás mediante pautas de interacción. Además, las pautas de funcionamiento no son reducibles a la suma de los individuos ya que la familia funciona como sistema. El todo es más que las partes, no es igual al sumatorio de partes. Para alcanzar esa totalidad, es importante considerar la construcción de un sistema de valores y creencias compartidos, por las experiencias vividas a lo largo de la vida, y por los rituales y costumbres que se transmiten generacionalmente.

~ **Límites**

El sistema se compone de varios subsistemas, entre los que existen límites con una permeabilidad de grado variable: difusos, claros y rígidos. Estos límites se relacionan con los comportamientos y reglas implícitos en las interacciones entre los subsistemas (Arranz, 2005).

~ **Jerarquía**

Al igual que cualquier sistema, la familia lleva consigo una estructura y organización de la vida cotidiana que incluye unas reglas de interacción y una jerarquización de las relaciones entre sus componentes. Consecuentemente, se establece una estructura jerarquizada de acuerdo a su forma de organización.

~ **Retroalimentación o relaciones lineales no circulares**

Los miembros de la familia permanecen en contacto entre sí a partir de una serie continua de intercambios que suponen una mutua influencia circular que tiende a ser estable. La conducta propia de cada miembro va a influir en la de los demás en forma de feedback positivo (favorecedor) o negativo (corrector). Esta relación circular provoca bucles interaccionales y no relaciones lineales o nexos causales.

~ **Equifinalidad**

Se puede llegar a una misma pauta de interacción a partir de orígenes y caminos muy diversos. El estado final es independiente del estado inicial.

~ **Tendencia a estados constantes o fuerzas de equilibración (homeostasis)**

Los mecanismos que preservan el mantenimiento de las reglas interaccionales se consideran homeostáticos por su función de mantener un determinado equilibrio. Estos mecanismos homeostáticos constituyen una función de estabilización y equilibrio. Dentro del entorno familiar, la homeostasis puede ser negativa ya que el equilibrio se consigue a través de un chivo expiatorio al que se denomina en psicología “paciente identificado”. Este perfil dentro del sistema familiar puede ser aceptado o rechazado, pese a que en ambos casos genera beneficios secundarios (Maganto, 1993). Un ejemplo de ello, se da a la hora de dar respuestas a las necesidades de un miembro con discapacidad, donde la familia se debe enfrentar a un nuevo modo de funcionamiento que supone cambios en el sistema para toda la familia, hasta que de nuevo se logra un equilibrio más enriquecedor para todos.

~ **Afrontamiento de los cambios sociales como sistema social**

Siguiendo las líneas de este enfoque, la familia no se mantiene impermeable o ajena a otros subsistemas, por lo que se ve en constante en proceso de cambio. La interacción con la sociedad de cada uno de sus miembros provoca una serie de dinámicas que implican cambios en el interior del sistema familiar. Recordemos que la familia es un conjunto organizado en constante interacción, por lo que está en constante transformación buscando adaptarse a las exigencias individuales y del mundo. Sin embargo, esa adaptación al cambio o transformación interna, tiene como objetivo conseguir la estabilidad de la organización interna.

En general, los cambios que se producen suelen comenzar tomando como referencia los elementos más externos del sistema. De este modo, se da una mayor resistencia al cambio a medida que se establece una aproximación al núcleo del sistema. Este hecho encuentra explicación en que los elementos situados en la periferia son más vulnerables e influenciados



por otros sistemas, por lo que tienen mayor predisposición a cambiar. Contrariamente, los elementos internos son más estables al encontrar mayor protección, y generan la base sobre la cual se constituye el sistema (Espinal, Gimeno y González, S.F).

Relacionando esta Teoría con el contexto del Síndrome de Rett, la familia permite generar una red de interacciones entre los diferentes subsistemas, así como asegurar las tareas evolutivas esenciales y generar cohesión y un sentimiento de pertenencia entre las diferentes personas con las que convive e interactúa la persona afectada. Del mismo modo, la persona con Síndrome de Rett genera una amplia red de interacciones fuera del ámbito familiar, como puede ser el entorno educativo (colegio), social (grupo de iguales) y médico (los diferentes profesionales encargados de sus tratamientos y terapias diarias), que cambian a lo largo del tiempo. Consecuentemente, la persona afectada no puede ser considerada como un elemento aislado donde el impacto del Síndrome de Rett queda limitado a los síntomas y alteraciones que le afectan, sino que todos los elementos o subsistemas con los que interactúa se ven afectados por la enfermedad rara. En relación a las fases propias del Síndrome, la familia busca mecanismos de equilibrio u homeostáticos para asegurar la integridad familiar (redes de apoyo) ante los cambios continuos de síntomas.

### **2.3.3 Teoría Ecológica de la Familia**

Parte de la idea de que el proceso de desarrollo del ser humano se enmarca en una serie de sistemas relacionados unos con otros, siendo distintos escenarios de interacción. De este modo, las personas viven inmersas en un conjunto de sistemas cambiantes (sociales, culturales e históricos) desde su nacimiento. Esta cuestión fue considerada por Urie Bronfenbrenner en 1987, quien analizó el desarrollo humano planteando la *Teoría ecológica del desarrollo humano*. Bronfenbrenner consideró que la familia es el sistema que define y configura en mayor medida el desarrollo de la persona desde su concepción ya que es el

sistema más próximo al sujeto. Este modelo considera a la familia como una fuente de apoyo fundamental, determinado por las características de los entornos (naturales y sociales) con los que interactúa (Martínez, Álvarez y Fernández, 2009). En relación a dichos entornos en los que se encuentra inmerso el sistema familiar, suponen una fuente de influencia en el desarrollo humano. A través de esta Teoría, se pueden analizar los factores de protección y riesgo para la familia, considerando las esferas más influyentes en el individuo y su entorno.

Dentro del modelo ecológico, la familia es considerada como un microsistema inmerso en los otros sistemas más amplios: mesosistema, exosistema y macrosistema. Estos cuatro sistemas pueden recoger toda la diversidad estructural de la familia en la sociedad actual y permiten a su vez, estudiar y analizar las interacciones de sus miembros (*Tabla 18*). Un ejemplo de ello, es a la hora de analizar el vínculo de apego como elemento dependiente del resto de interacciones del entorno. Consecuentemente, el apego va a generar un efecto sobre otras interacciones y a su vez, otras interacciones le afectan (Arranz, 2005).

**Tabla 18***Entornos considerados por la Teoría de Ecológica de la Familia*

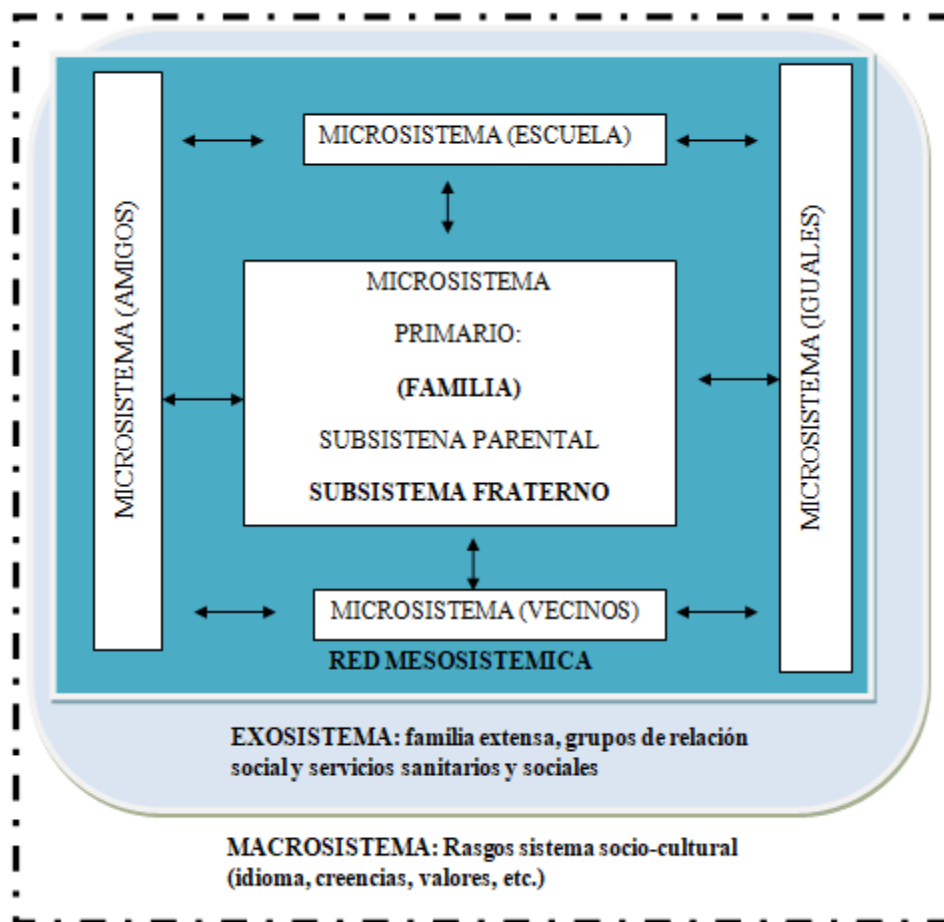
<b>Elemento</b>	<b>Características</b>
MICROSISTEMA	El microsistema engloba al conjunto de interacciones que se generan en el entorno más inmediato. Igualmente, es considerado el más importante al delimitar la vida de una persona durante muchos años.
EXOSISTEMA	Las interacciones generadas en el microsistema reciben la influencia del exterior. En consecuencia, posibilitan cambios en los ambientes más próximos. Un ejemplo es la familia extensa y la influencia que ejerce sobre el individuo (Arranz, 2005).
MESOSISTEMA	Engloba a los sistemas con los que la familia guarda relación (interacción entre microsistemas). Debido a ello, percibe la influencia que genera la familia. Por ejemplo, las tensiones familiares quedan reflejadas en la conducta del sujeto en la escuela, al tiempo que la familia recibe la influencia de la escuela.
MACROSISTEMA	Valores, culturas, ideologías, creencias y políticas que delimitan la organización de las instituciones sociales.

*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Espinal, Gimeno y González, S.F).

Pese a que las familias occidentales actuales están cada vez menos nuclearizadas y más individualizadas, el apoyo e influencia de la familia extensa es determinante a la hora de afrontar nuevas situaciones o responder a nuevos acontecimientos. Esto ha llevado a que los modelos de evaluación de la calidad de la interacción familiar centrados en modelos ecológicos, hayan puesto gran interés en valorar el apoyo exosistémico recibido (Arranz, 2005).

**Figura 16**

*Elementos que configuran la Teoría Ecológica de la Familia*



*Fuente:* (Arranz, 2005, p. 42 a partir de Bronfenbrenner, 1979).

Cada uno de estos sistemas que se acaban de describir en la *Figura 16*, tienen la peculiaridad de cambiar a lo largo del tiempo ontológico (historia del individuo) e histórico (historia de la comunidad). Un ejemplo de la aplicación en situaciones reales de esta Teoría, se encuentra a la hora de estudiar el riesgo del maltrato infantil en función del entorno. Los primeros modelos sobre el maltrato infantil se centraban en factores causales, tomando una perspectiva muy simple que no permitía explicar la variabilidad del maltrato en familias que comparten características similares. Al cabo del tiempo, los modelos fueron reconociendo la naturaleza multicausal del maltrato infantil (*Tabla 19*), pasando a ser un proceso psicosocial

que se entiende tomando como referencia la comunidad, y cultura y familia del menor (Rodrigo et al., 2008).

### Tabla 19

*Teoría Ecológica: factores de riesgo de maltrato adaptado por Palacios, Jiménez Oliva y Saldaña*

DESARROLLO ONTOGENÉTICO	Vivencia de agresiones
	Ruptura de la integridad familiar
	Alteración en los estados emocionales
MICROSISTEMA	Falta de interés de las necesidades evolutivas de los primogénitos
	Padre/Madre: enfermedad, consumo de sustancias, impulsividad o baja tolerancia al estrés o ansiedad
	Niño o niña: alteración del desarrollo o diversidad funcional
	Relación de pareja: violencia, conflictos continuos o ruptura
EXOSISTEMA	Interacción con los hijos e hijas: negligencia
	Laboral: desempleo, insatisfacción laboral u horarios extensos
	Comunidad: falta de apoyo social o convivencia en entornos conflictivos
	Estatus socioeconómico: pobreza o falta de recursos
MACROSISTEMA	Movilidad: baja estabilidad debido al cambio continuo (hogar)
	Situación económica social: crisis económica o conflictos sociales
	Ideología social: creencias culturales, valores sobre la infancia, igualdad de sexos y actitudes de violencia ante la inmigración

*Fuente:* (Rodrigo et al., 2008, p. 23).

En relación a la convivencia con el Síndrome de Rett, la familia actúa como el sistema de influencia más próximo a la persona afectada, siendo un elemento fundamental de su desarrollo y generando cambios continuos en función de la influencia social y cultural. Considerando la gran afectación que implica el Síndrome de Rett, el fallecimiento de la persona afectada implica un impacto emocional grave en la familia debido en gran medida a la ruptura con los numerosos entornos de interacción relacionados con la patología y las personas que los sustentan (asociaciones, centros educativos o residenciales, centros de terapias y sanitarios, etc.).

### **2.3.4 Modelos sobre el funcionamiento familiar**

Una vez conocidas dos de las teorías más significativas en relación al abordaje de familia como sistema de interacciones, se dan a conocer algunos de los modelos que explican el funcionamiento familiar a través de las distintas concepciones de familia que se han ido desarrollando hasta la actualidad. Algunos de estos modelos quedan representados en la *Tabla 20*, junto con algunas de las características principales que los definen.

**Tabla 20***Modelos de familias*

<b>AUTOR</b>	<b>TIPO DE MODELO</b>	<b>CARACTERÍSTICAS</b>
S. Minuchin (1974)	Terapia Estructural Familiar	Sistema familiar en continuo movimiento.
R. H. Moos (1976)	Clima social	Modelo de Clima Social. Análisis de las relaciones sociales a partir del clima social perteneciente.
D. H. Olson (1979- 1989)	Modelo Circumplejo de sistemas familiares	Los procesos comunicacionales serán mayores en familias adaptadas y cohesionadas. De lo contrario, sus procesos comunicacionales serán inferiores.
M. Epstein (1983)	Modelo McMaster de Epstein	La familia es percibida como un sistema y factor fundamental para delimitar la salud emocional de sus miembros.
C.J. Dunst y C.M. Trivette (1988)	Modelo de Funcionamiento Familiar de Dunst	Queda centrado en el análisis de los valores y capacidades que rigen el funcionamiento familiar.
W. R. Beavers- Timberland (1988)	Modelo de Competencias familiares	Se generan situaciones de dependencia, conflicto, distanciamiento o acercamiento físico, inclusión social, cualidades asertivas-agresivas, sentimientos positivos y negativos y un estilo centrípeto/centrífugo.
B. Carter y M. McGoldrick (1989)	Modelo de desarrollo familiar: estadios del ciclo vital familiar	Las familias experimentan etapas predecibles que implica en sus miembros la necesidad de generar nuevas habilidades para reajustarse.

*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Cristóbal, 2014, p. 20-21).

Siguiendo la línea de la presente investigación y el abordaje de la familia como sistema, se abordan a continuación dos de los modelos que permiten explicar el funcionamiento familiar como una configuración de familia sistémica, ofreciendo una visión objetiva para comprender cómo la familia puede dar respuesta a conflictos internos, como puede ser la convivencia con una enfermedad rara (Síndrome de Rett).

Uno de ellos, es el modelo circunplejo de Osion de 1979-1989 (revisión de López et al., 2011) donde desarrolla un modelo de funcionamiento familiar que hace referencia a la cohesión y adaptación de la familia ante las dificultades que afronta. La cohesión alude a los lazos emocionales que tienen los miembros de la familia, y la adaptabilidad a la habilidad de un sistema familiar para cambiar su estructura en respuesta a determinadas circunstancias que provocan tensiones y situaciones propias de su desarrollo. Esta adaptabilidad puede verse obstaculizada por la incapacidad de la familia para modificar sus patrones de funcionamiento en los momentos de crisis, por lo que quedan atrapadas en interacciones mal adaptativas que no les permiten dar soluciones definitivas a los problemas que están presentando (López et al., 2011). En el caso del Síndrome de Rett, las diferentes fases regresivas que se manifiestan pueden generar en la familia dificultades para adaptarse continuamente a la pérdida de habilidades ya adquiridas o aparición de nuevas alteraciones. Consecuentemente, el núcleo familiar experimenta un impacto emocional negativo al asumir un retroceso en el desarrollo. Adicionalmente, estas regresiones y aparición de nuevos síntomas suponen un factor de riesgo para la cohesión familiar y principio de homeostasis, puesto que los miembros que conforman el sistema familiar pueden recurrir al aislamiento ante la dificultad de afrontar nuevos cambios.

Por último, se profundiza en otro de los modelos que podrían explicar como la familia asimila o afronta una crisis en el ciclo vital (como es la aparición de la diversidad funcional) a través de su funcionamiento. Este modelo es conocido en la literatura como el modelo de “familias exitosas” de Beavers y Hampson (1995) y permite analizar la funcionalidad de la familia a través de dos perspectivas o configurando dos tipos de sistemas familiares a partir de cómo se gestionan algunos elementos (claridad de expresión, responsabilidad, permeabilidad, humor, sentimientos y empatía, entre otros). A continuación, se dan a conocer



los dos sistemas permitiendo ofrecer una visión sobre el afrontamiento de estresores en la dinámica familia a través del comportamiento sus integrantes.

- **Sistema centrípeto o familia centrípeta:** La vinculación afectiva supone la explotación de las necesidades de independencia y la gratificación regresiva siendo un proceso de vinculación temporal. A la hora de establecer un vínculo cognitivo, se establece una interferencia paterna-materna en la conciencia del sujeto y su autodeterminación. Consecuentemente, los progenitores involucran valores de lealtad a cambio de un mensaje: pueden vivir para él o ella (sujeto). Este sistema permite conocer los mecanismos de equilibrio interno del sistema o los límites de la visión del mundo. De cara al mundo exterior, muestran preocupación por conductas consideradas como “apropiadas” por la sociedad, como es el respeto o la cooperación. A su vez, destacar que estas familias tienden a ocultar y minimizar sus conflictos, mostrando prioridad por la apariencia de cara a reflejar un mayor grado en el estatus social. Esto les lleva a manifestar constantemente a otros su bienestar, cercanía y cuánto se quieren. Por el contrario, sentimientos como la ira, incomodidad o tensión emocional, son interiorizados. A la hora de analizar los conflictos internos, las familias centrípetas, buscan la victimización externa, donde un miembro de la familia carga y es culpabilizado sobre los problemas familiares. Previamente, los miembros de la familia establecen un acuerdo inamovible sobre quién es el responsable o a quién se debe culpar ante las dificultades en la familia.
- **Sistema centrífugo o familia centrífuga:** “estas familias normalmente presentan una continua dejadez o rechazo de los hijos, que son empujados a una autonomía prematura y excluyente” (Beavers y Hampson, 1995, p. 63), fomentando la independencia y autosuficiencia. Estas familias buscan el placer o satisfacción fuera del núcleo familiar. Así mismo, son abiertas y directas, lo que les lleva a expresar más

directamente sus conflictos o incomodidades (al contrario que ocurre con las centrípetas), suprimiendo expresiones de amor y reciprocidad. Además, muestran poca preocupación en ofrecer una imagen socialmente adecuada (desafío, desinterés o escaso contacto ocular, entre otros). Finalmente, considerando los conflictos internos, se evita la victimización consciente a través del establecimiento de coaliciones internas en el núcleo familiar.

A continuación, la *Tabla 21* ofrece una comparativa de ambos sistemas en función de elementos como presentación social, espacio físico o necesidades de dependencia, entre otros.

**Tabla 21***Comparativa de familias centrípetas y centrífugas a través del modelo de Beavers y**Hampson*

<b>Descriptor</b>	<b>Familia Centrípeta</b>	<b>Familia Centrífuga</b>
Necesidad de dependencia	Las necesidades de dependencia se aprueban y atienden de forma vigilante y consciente	Desaprueban e ignoran tales necesidades de dependencia. Establecen distancia de apoyo.
Conflicto en el espacio físico	Ocultan y minimizan sus conflictos Propensas a situarse juntas ante terceras personas	Son abiertas y directas en la expresión de sus conflictos. Establecen una distancia tolerable entre los miembros ante terceras personas.
Presentación social	Preocupación por conductas apropiadas	Poca preocupación para mostrar una imagen socialmente apropiada.
Expresión de la cercanía	Dan prioridad a mostrar afecto y cercanía entre ellos	Pueden negar sentir cercanía dentro del núcleo familiar.
Cualidades asertivas/agresivas	Desaprueban conductas asertivas y agresivas	No desaprueban los tipos asertivos o agresivos de conducta. Permiten las expresiones hostiles y coléricas.
Expresión de sentimientos +/-	Interiorizan la incomodidad, ira y tensión emocional	Expresan su incomodidad mediante exoactuaciones (ira, ataque o desafío).
Estilo global centrípeto/centrífugo	Sistema familiar inflexible y dirigido hacia su interior. Los miembros de la familia son fuente de gratificación de las necesidades emocionales	No presentan ilusiones respecto a la cercanía o unidad familiar. Carecen de coalición paterna/materna eficaz.

*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Beavers y Hampson, 1995).

Según ambos autores, una familia competente adquiriría un sistema centrípeto en los primeros años de vida de sus hijos e hijas para potenciar el cuidado necesario. De cara a la adolescencia, se plantea un cambio familiar enfocado al sistema centrífugo para que los hijos e hijas se integren mejor en el mundo exterior. En el caso de sistemas rígidos donde no se producen cambios, queda bloqueado y se vuelve inflexible, disminuyendo así la competencia

familiar (Beavers y Hampson, 1995). Con todo ello, este modelo permite explicar dos perspectivas del funcionamiento familiar a través de la gestión de la crisis del ciclo vital, así como la visibilidad de la discapacidad en el entorno social próximo (aceptación o negación). En el caso de familias centrípetas, mostrarían poca frecuencia en la búsqueda de apoyos sociales, evitando la participación en asociaciones o en el contacto con otras familias que conviven con la diversidad funcional, considerando su rigidez y tendencia en la ocultación de conflictos internos. Consecuentemente, estas familias mostrarían mayores necesidades debido a su vez, a la dificultad de aceptar y visibilizar la discapacidad por miedo al rechazo social (estatus). Por el contrario, familias de tipo centrífugas se posicionarían en la búsqueda de contactos y relaciones sociales (asociaciones, redes de apoyo, contacto con otras familias) evitando la victimización o incomodidad al convivir con una enfermedad rara, como es el Síndrome de Rett.

A modo de cierre de este segundo capítulo, la familia queda configurada como un sistema complejo de elementos que interactúan entre sí y que forman parte del desarrollo de la persona. Los numerosos cambios que han ido surgiendo en la concepción de familia (por ejemplo en las nuevas formas de relación familiar basadas en las emociones y comunicación) han generado nuevas funciones, características o tipos de familia, lo que ha permitido que la familia continúe siendo un elemento de cambio constante, en búsqueda de su equilibrio u homeostasis (ciclo de vida familiar). En relación a las funciones familiares, siguen generando una gran responsabilidad y presión en este contexto, lo que lleva a plantear la necesidad de búsqueda de apoyo y respaldo en las políticas sociales y familiares actuales. Finalmente, las diferentes teorías y modelos que abordan esta temática, han ido incorporando distintas concepciones en torno a los elementos que configuran a la familia y su funcionamiento.



**CAPÍTULO III. LA FAMILIA Y EL SÍNDROME  
DE RETT EN EL ÁMBITO DE LA DIVERSIDAD  
FUNCIONAL**



### 3.1 Proceso de revisión de la literatura científica

Para realizar una revisión rigurosa de la literatura científica y constituir el estado de la cuestión del presente trabajo, se toma como referencia el modelo de análisis sistemático PRISMA. Aunque los criterios del modelo PRISMA son propios de las revisiones sistemáticas (meta-análisis), en esta investigación han sido considerados a modo orientativo para realizar la revisión de la literatura científica. Partiendo de los criterios de elegibilidad, no se establece ningún rango de fecha para filtrar los estudios, ya que apenas existen investigaciones específicas sobre familia y Síndrome de Rett como se pudo reflejar en la revisión realizada en el 2018 (Corchón, Carrillo y Cauli). Por esta razón, se pretende acceder y conocer con total amplitud, todos los estudios o investigaciones existentes y las aportaciones alcanzadas en las mismas. En relación al idioma, se toman estudios en castellano y en inglés para poder abarcar investigaciones internacionales.

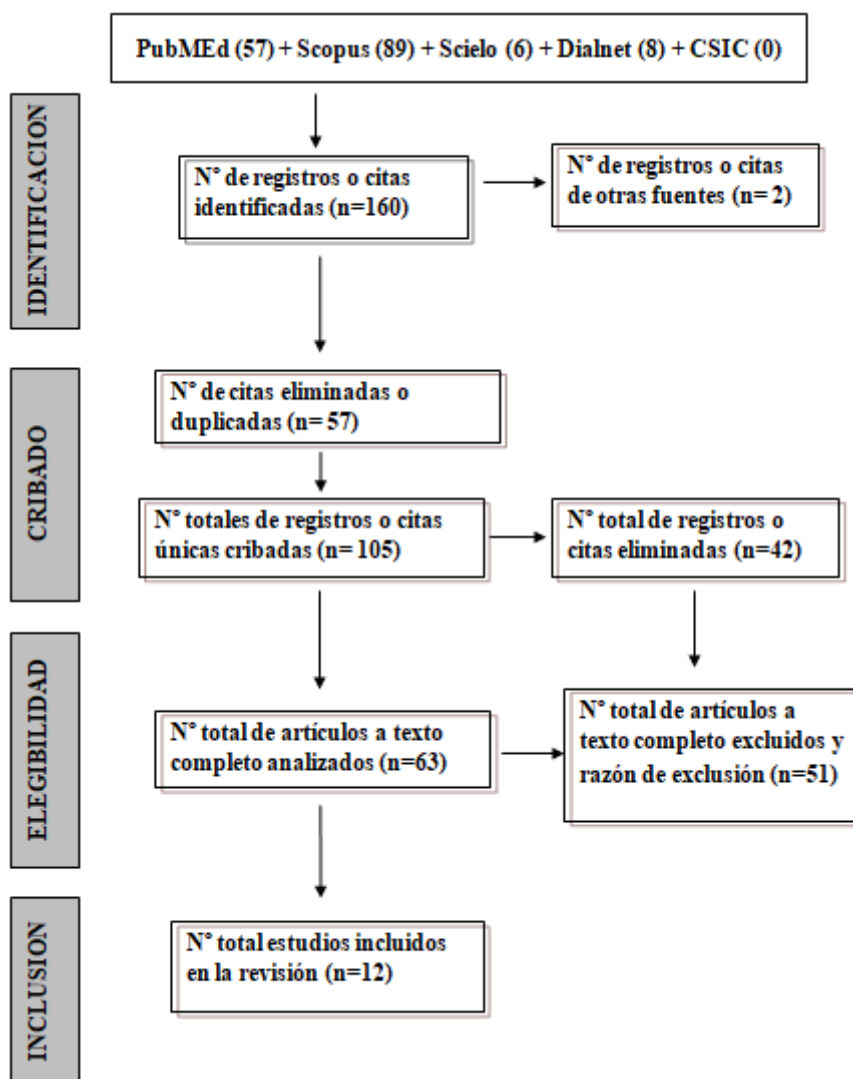
En referencia a las fuentes de búsqueda de información consultadas, se accede a distintas bases de datos internacionales como: Scopus, PubMed, Scielo, Dialnet y CSIC. Considerando los términos de búsqueda, se plantean términos tanto en castellano como en inglés, con el fin de acceder al mayor número de estudios a nivel nacional e internacional. Estos términos representan y se identifican con el objeto de estudio de la investigación, para asegurar la búsqueda de estudios sobre la misma temática. Se proponen los siguientes términos: *Síndrome de Rett*, *Rett Syndrome*, *Familia y Síndrome de Rett*, *Rett family*, *cuidadores* y *caregivers*.

Tras la búsqueda en la literatura científica, se alcanzan y seleccionan 12 investigaciones que aportan información en torno al objeto de estudio que se pretende conocer: Síndrome de Rett y familia. A continuación, se refleja en la *Figura 17* los cribados establecidos hasta llegar a los 12 estudios seleccionados:



**Figura 17**

Diagrama de flujos siguiendo el modelo de revisión sistemática (PRISMA)



Fuente: (Elaboración propia).

En relación a las diferentes razones de exclusión que se han aplicado en la revisión de la literatura científica, se han excluido toda clase de investigaciones que no abordaban ningún aspecto sobre el contexto familiar, y se centran únicamente en aspectos clínicos o en torno a la persona con Síndrome de Rett. A su vez, se han excluido estudios o investigaciones de los que apenas se conocen información fiable sobre los resultados, o bien no se ha podido acceder al documento extenso para analizar su veracidad.

En la *Tabla 22*, se recopilan las 12 investigaciones que han permitido abordar el estado de la cuestión del presente estudio, y donde se dan a conocer algunas características de cada una de ellas: origen de la investigación, muestra seleccionada, instrumento de recogida de información y resultados alcanzados.

**Tabla 22***Revisión de las investigaciones sobre el Síndrome de Rett y familia*

REFERENCIA	PAÍS	MUESTRA	INSTRUMENTO	RESULTADOS
Ming et al., 2019	China	11 familias	Rett Syndrome Clinical Severity Scale, Rett Syndrome Motor Behavioral Assessment, y Parenting Stress Index	Los niveles de estrés parental bajan a través de la terapia musical. Mejora la capacidad comunicativa, uso de las manos, patrones de respiración y se dan menos episodios de epilepsia.
Lane et al., 2017	Estados Unidos	70 cuidadores y cuidadoras	Caregiver Burden Inventory (CIA)	Relación de la carga física, la carga emocional y la carga social. Correlación significativa pero baja entre la carga del cuidador y la salud general de los familiares.
Gerber et al., 2016	Brasil	136 familias	Cuestionario propio	La relación de la pareja no sufre cambios (39%). Se dan casos de divorcios en un 23,5%. El 20% considera que mejora la relación de pareja tras el diagnóstico y el 21% que empeoró.
Killian et al., 2016	International	727 familias	The Optum SF-36v2 Health Survey	La calidad de vida de los cuidadores en el Síndrome de Rett es similar a la de otras enfermedades crónicas (trastornos del desarrollo neurológico).
Parisi, Filippo y Roccella, 2016	Italia	18 familias	Impact of Childhood Illness Scale	Las necesidades médicas de la persona Rett influye en la capacidad de adaptación. Para las

				madres los predictores más importantes de la salud física y emocional materna son el comportamiento infantil, las demandas de los cuidadores y la función familiar.
Lamb et al., 2016	Estados Unidos	391 familias	Parenting Self Efficacy (PSOC), Coping methor, Family Functioning (FAM III), Pshychological Adaptation Scale	Mejor autoeficacia, afrontamiento en el problema, dando lugar a un buen funcionamiento familiar, siendo este último, decisivo ante una buena capacidad de adaptación.
Cianfaglione et al., 2015	Inglaterra	91 madres, 39 hermanos y hermanas	Hospital Anxiety and Depression Scale (HAD)	Un 24,1% de las madres alcanzaron niveles altos de ansiedad y un 5,7% niveles altos de depresión.
Epstein et al., 2015	Australia	19 madres y 2 padres	Child Health Questionnaire, Child and Teen Cerebral Palsy Quality of Life Questionnaires y Quality of Life of People with Profound Multiple Disabilities Questionnaire	Determina los 10 dominios principales en la calidad de vida de una persona con Síndrome de Rett.
Byiers et al., 2014	Estados Unidos	35 cuidadores y cuidadoras	Parenting Stress Index	Un 60% de la muestra (21 sujetos) obtiene niveles clínicamente significativos de estrés parental.
Sarajlija, Djuric y Tepavcevic, 2013	Serbia	49 cuidadoras	Escala Beck Depression Inventory (BDI-II), Health-Related to quality of Life (HRQoL) Clinical Severity Score (CSS)	Reflejó un 53,2% de niveles bajos de depresión, 16,4% de niveles moderados y 30,6% de niveles severos.
Laurvick et al.,	Australia	135 madres	SF-12 (cuestionario	Predictores en la salud

2006			de la salud mental)	física y emocional de las madres: bajos niveles de estrés, estabilidad matrimonial y trabajo a tiempo parcial o completo fuera del hogar, entre otros.
Perry, Sarlo y Factor, 1992	Canada	19 madres y 13 padres	Vineland Adaptative Behavior Scales, Parental Stress Index (PSI) Dyadic Adjustment Scale (DAS) y Family Environment Scale (FES)	Mayores niveles de estrés parental, insatisfacción con la relación de pareja en familias Rett en comparación con familias normotípicas. Dificultad para interpretar los niveles de estrés en función de la edad en la que aparecen los primeros síntomas.

*Fuente:* (Elaboración propia).

### 3.1.1 Estado de la cuestión

Tras la revisión de la literatura científica y como se ha podido observar a través del capítulo I, existe un alto número de investigaciones clínicas relacionadas con el Síndrome de Rett (*Tabla 6*), lo que supone una gran aportación en la literatura científica para seguir conociendo cómo se comporta esta patología y conocer posibles tratamientos clínicos que reduzcan las afectaciones que provocan los síntomas. Sin embargo, cuando se compara el número de investigaciones clínicas con el porcentaje dedicado al impacto de la enfermedad en el entorno y núcleo familiar, se encuentra un gran abismo. Por lo que respecta a investigaciones o estudios centrados en el contexto familiar, aportan un punto de vista fundamental para comprender el impacto del Síndrome de Rett, así como variables que determinan el afrontamiento y calidad de vida de las personas que viven en torno a esta patología. Pese a todo ello, estos estudios son prácticamente inexistentes en España y a nivel internacional. En este tercer capítulo, se dan a conocer las investigaciones publicadas sobre el análisis del contexto familiar en torno al Síndrome de Rett y las conclusiones alcanzadas.

El primero de los estudios publicados sobre el Síndrome de Rett y familia, se remonta a 1992 (Perry, Sarlo y Factor), donde se alude a la inexistencia de investigaciones sobre el Síndrome de Rett y el gran abismo entre investigación clínicas y familiares en el ámbito de las necesidades del desarrollo. Esta investigación advierte sobre la existencia de niveles altos de estrés y carga en el cuidado diario debido a las severas incapacidades del propio Síndrome. A través de una muestra de 29 familias canadienses se reflejan niveles de estrés superiores y funcionamiento familiar en familias que conviven con el Síndrome frente a familias normotípicas. Se mostraron diferencias significativas en los dominios de estrés, aislamiento social, estrés respecto a la relación de pareja y problemas de salud (Parental Stress Index). Uno de los puntos clave del estudio de Perry, Sarlo y Factor, es la correlación que realiza sobre las características de la persona con Síndrome de Rett y las variables del estudio. Los

resultados concluyen que existen 7 dominios que difieren significativamente en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett:

- Escala FES: cohesión familiar, expresividad e independencia.
- Escala DAS: cohesión familiar, consenso, afrontamiento conyugal y satisfacción.

La correlación alcanzada fue negativa, por lo que a mayor edad en personas con Síndrome de Rett, menor funcionamiento familiar y conyugal. El estudio concluye que existen niveles superiores de estrés debido a:

- a) La apariencia aparentemente saludable de la hija al comienzo del desarrollo crea expectativas en los familiares que posteriormente son destruidas.
- b) Las niñas pueden presentar alteraciones severas durante toda la vida (grado de dependencia).
- c) Las bajas expectativas de que mejoren a través de las terapias.

Otro de los estudios encontrados en la literatura científica constituye un estudio que da a conocer algunos de los predictores de la salud física y emocional de 135 madres encargadas del cuidado de personas con Síndrome de Rett en Australia (Laurvick et al., 2006). Algunos de estos predictores fueron: bajos niveles de estrés, estabilidad matrimonial y trabajo a tiempo parcial o completo fuera del hogar, entre otros.

Considerando las necesidades familiares ante el cuidado de una persona con Síndrome de Rett, en 2013 se presenta un estudio sobre la calidad de vida y depresión de 49 familiares que conviven con una persona con Síndrome de Rett en Serbia (Sarajlija, Djuric y Tepavcevic, 2013). En relación a los niveles de depresión alcanzados a través de la Escala Beck Depression Inventory (BDI-II), se reflejó como el 53,2% de las familias muestra niveles bajos de depresión, el 16,4% niveles moderados y el 30,6% niveles severos. Los dominios o

elementos de la calidad de vida (a través de los cuestionarios HRQoL y Health-Related to Quality of Life) más afectados de la muestra fueron: función emocional, vitalidad y salud mental influenciada por la edad maternal y gravedad del propio Síndrome.

En el siguiente año, se publica una investigación en Estados Unidos (medio-oeste) sobre los niveles de estrés de 35 cuidadores y cuidadoras de personas con Síndrome de Rett (Byiers et al., 2014). A través de la escala Parenting Stress Index, se reflejó que el 60% de la muestra (21 sujetos) obtiene niveles clínicamente significativos de estrés parental.

En 2015, se llevó a cabo un estudio cualitativo con una muestra de 21 familias australianas que convivían con una persona con Síndrome de Rett (Epstein et al., 2015). El objetivo principal de la investigación fue conocer los elementos claves en la calidad de vida de niñas con Síndrome de Rett menores de 18 años. Se aplicaron una serie de cuestionarios a través de entrevistas telefónicas: CHQ (Child Health Questionnaire), CP QOL (Child and Teen Cerebral Palsy Quality of Life Questionnaire) y QOL-PMD (Quality of Life of People with Profound Multiple Disabilities Questionnaire). El estudio concluyó que son diez los elementos claves en la calidad de vida de personas con Síndrome de Rett de la muestra según las respuestas de sus familiares. Estos elementos son: salud física, dolor corporal e incomodidad, bienestar conductual y emocional, capacidad de comunicación, movilidad, relación con el entorno, variedad de actividades, disponibilidad de servicios, estabilidad en las rutinas diarias y acceso a espacios naturales. A su vez, se reflejó la multidisciplinariedad de profesionales y servicios a los que acuden estas personas diariamente.

En el mismo año, se publica una investigación con madres (N=91) y hermanos (N=39) de personas con Síndrome de Rett en Inglaterra, realizando una comparativa del bienestar psicológico con la población normotípica (Cianfaglione et al., 2015). El 24,1% de las madres alcanzaron niveles altos de ansiedad y el 5,7% niveles altos de depresión (Hospital



Anxiety and Depression Scale). A su vez, se demostró la relación entre niveles altos de estrés y ansiedad cuando mayor es la afectación del fenotipo o como se alcanzaron niveles más favorables en las variables en madres que convivían en casa con sus hijas y no se encontraban en modalidad residencial. En relación a los hermanos y hermanas, no se vieron diferencias significativas con el grupo control (menores residentes en Inglaterra sin ninguna relación con el Síndrome de Rett) respecto a las variables del estudio como problemas emocionales, conductuales o sociales. Cabe mencionar que alcanzaron mejores puntuaciones en el ajuste psicológico, así como menos dificultades relacionadas con la hiperactividad.

Posteriormente, se refleja en un estudio cuantitativo la relación de las variables autoeficacia parental, métodos de afrontamiento, funcionamiento familiar y adaptación en familias que conviven con una persona con Síndrome de Rett en Estados Unidos (Lamb et al., 2016). A través de la muestra de 391 familias, se pudo evidenciar como familias que muestran mayor autoeficacia y mayor afrontamiento centrado en el problema (menor en la emoción) obtienen un nivel de funcionamiento familiar más efectivo. Además, se obtuvieron correlaciones significativas entre estas tres variables (autoeficacia, afrontamiento y funcionamiento familiar) con la variable adaptación.

Respecto de la variable adaptación, se publica en 2016 una investigación con 18 familias italianas con hijas con Síndrome de Rett (Parisi, Filippo y Ronccella) donde se demostró que las respuestas ante el cuidado generan necesidades en la capacidad de adaptación. Del mismo modo, los resultados permitieron concluir sobre la importancia que otorgan las madres a la función familiar, demandas del cuidado y comportamiento de sus hijas para considerar tener una buena salud física y emocional.

Otro de los objetos de estudio sobre el Síndrome de Rett y el contexto familiar son las dificultades en la ingesta de alimentos y el impacto que genera en el contexto familiar

(Killian et al., 2016). En una muestra de 727 familias, se concluyó que las dificultades de alimentación generan gran preocupación en las familias, lo que lleva a plantear un factor negativo en la calidad de vida de la persona con Síndrome de Rett y en la de su familia.

Otra de las limitadas investigaciones, evaluó el impacto en la estabilidad de pareja de los padres y madres que conviven con una hija con Síndrome de Rett (Gerber et al., 2016). Esta investigación se centró en analizar los cambios en la relación de pareja o estado civil de ambos progenitores. Pese a la nueva realidad que afronta la familia tras el diagnóstico y las dificultades que implica, el estudio indicó que el aproximadamente el 40% de la muestra consideraba que la relación de pareja no había cambiado tras la nueva situación familiar. Cabe destacar que un 20% valoró que la relación de pareja era mejor, frente a un igualado 21%, que por el contrario indicó que había empeorado.

En 2017, se presenta un estudio en Estados Unidos sobre la carga del cuidador o cuidadora principal de personas con Síndrome de Rett (N=70). La investigación reflejó la relación de la carga física, emocional y social (Lane et al., 2017). Cuando la carga emocional, física y social de la muestra obtenía puntuaciones más altas, se percibieron valoraciones más negativas sobre la salud global del cuidador o cuidadora. Del mismo modo, en función del tipo de mutación de la persona con Síndrome de Rett, se alcanzaron diferentes niveles de carga (diferencias no significativas). Finalmente, en 2019 se publica una investigación que da a conocer las aportaciones de la musicoterapia en relación a las necesidades familiares en torno al Síndrome de Rett (Ming et al.). Esta investigación pudo mostrar que 11 familias chinas alcanzaban niveles más bajos de estrés parental tras acudir a sesiones de musicoterapia con sus familiares con Síndrome de Rett y en comparación con el grupo control (familias que no acudían a terapia musical y mostraban mayores niveles de estrés parental). A su vez, la investigación dio a conocer como la musicoterapia mejoraba las habilidades comunicativas

(expresivas y comprensivas) de las personas con Síndrome de Rett, así como el uso de las manos, patrones de respiración y disminución de los episodios de crisis epilépticas.

Una de las investigaciones realizadas en España, planteó la posibilidad de analizar la impacto del diagnóstico en 31 familias a través de entrevistas (Famoso, 2017). Debido a la reducida información publicada sobre el estudio, no se ha podido reflejar los datos alcanzados en la misma. Cabe mencionar algunos de los factores que señalan las familias como decisivos tras el diagnóstico: cambios en los vínculos afectivos sociales y familiares, nuevos sentimientos surgidos, nueva distribución del tiempo o búsqueda de respuestas ante el diagnóstico.

En resumen, las distintas investigaciones que abordan el análisis del contexto familiar en torno a esta enfermedad rara, ponen el foco de atención en las siguientes variables de estudio: niveles de estrés parental, ansiedad y/o depresión (Perry, Sarlo y Factor, 1992; Laurvick et al., 2006; Byiers et al., 2014; Cianfaglione et al., 2015), calidad de vida (Sarajlija, Djuric y Tepavcevic, 2013; Epstein et al., 2015; Killian et al., 2016) y capacidad de afrontamiento familiar (Lamb et al., 2016; Parisi, Filippo y Roccella, 2016). Considerando el escaso número de investigaciones publicadas acerca del contexto familiar y el Síndrome de Rett, se recopilan en el presente Capítulo III las diferentes aportaciones sobre el ámbito familiar y la diversidad funcional, desde un enfoque más amplio. Con todo ello, se abordan las necesidades familiares, fases de asimilación del diagnóstico o enfoques de intervención, entre otros, con el fin de conocer la realidad familiar en torno a la discapacidad.

## **3.2 Asimilación del diagnóstico**

### **3.2.1 Orientaciones profesionales para transmitir el diagnóstico**

En este apartado se establece como punto de arranque el concepto de etapa de diagnóstico, quedando definida como “la declaración clara y concisa de un problema de

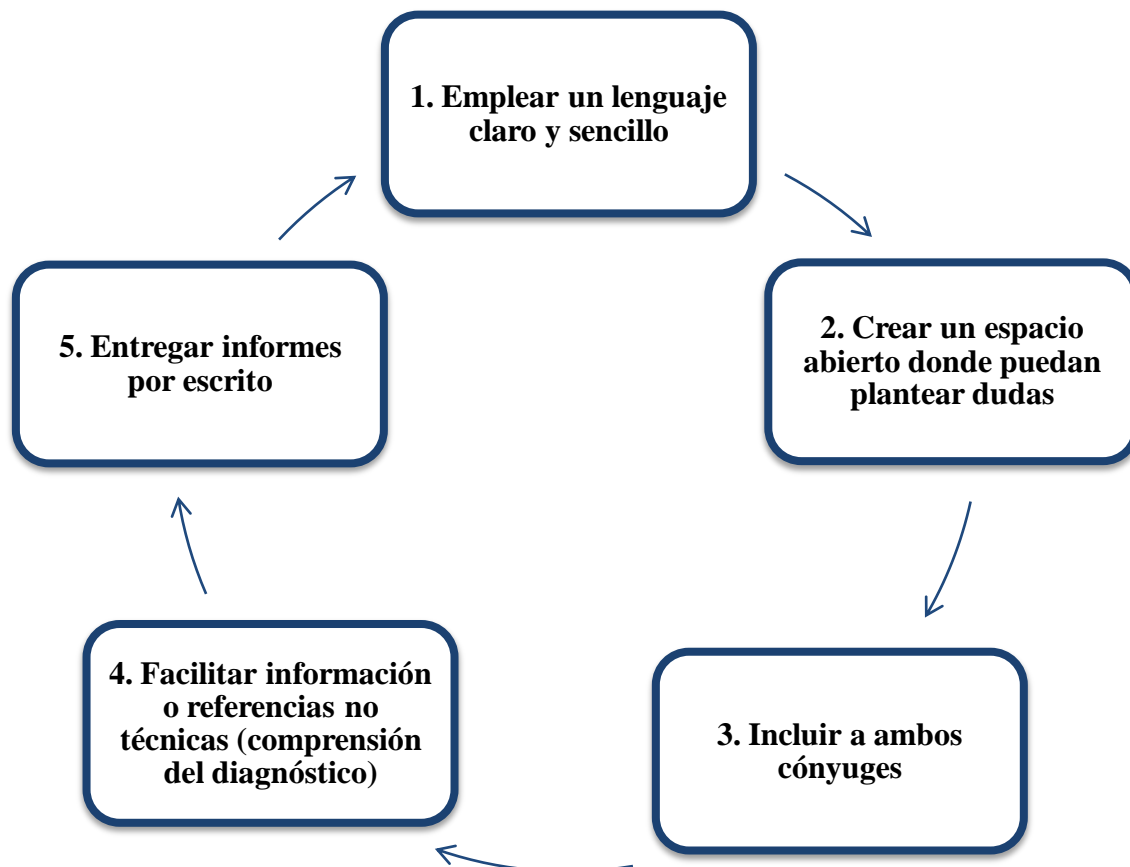
salud” (Junta de Andalucía, 2013, p. 37). Por tal razón, se considera que el diagnóstico comienza cuando se comunica a la familia la situación extraordinaria y finaliza cuando acepta las implicaciones de la misma. La visión sobre las reacciones de las familias ante el nacimiento de un hijo o hija con diversidad funcional, ha evolucionado hacia interpretaciones más positivas en la actualidad. Se debe en gran medida al abordaje de la diversidad funcional desde una política inclusiva.

A lo largo de los 9 meses de embarazo, se crean una serie de expectativas sobre el nuevo miembro de la familia que está por llegar. Los futuros padres y madres han construido durante este periodo de tiempo una serie de expectativas, y han recreado una imagen del hijo o hija deseado. Sin embargo y como se explica en el capítulo anterior, un posible diagnóstico que implique cambios y necesidades en el hijo o hija, supone un suceso inesperado, extraño y raro dentro y fuera del núcleo familiar. En un primer momento se aborda la nueva situación como un desencanto y pérdida de las expectativas atribuidas al nuevo cambio.

A la hora de informar a la familia sobre el diagnóstico, los profesionales deben prestar atención a la forma y contenido de las entrevistas iniciales con los padres y madres para comunicarles el diagnóstico, ya que se muestran confusos e insatisfechos con la información recibida (falta de información sobre los problemas de su hijo o hija). Considerando las enfermedades raras, es importante ir facilitando información gradualmente, teniendo en cuenta que existe un gran desconocimiento de la patología (baja prevalencia en la población). Con todo ello, se debe evitar colapsar a la familia con exceso de información o términos complejos (tecnicismos) y ofrecer tiempos de asimilación. Algunas orientaciones que se consideran de cara a la información del diagnóstico por parte de los profesionales se representan en la *Figura 18*.

**Figura 18**

*Orientaciones a profesionales sobre la información del diagnóstico*



*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Vásquez y Cáceres, 2008).

Otro de los aspectos que se deben tener en cuenta a la hora de abordar el proceso de asimilación del diagnóstico, es prestar atención a cómo interiorizan la información cada uno de los miembros de la familia. Es primordial saber quién comunica la noticia, a quién se comunica, cuál es el contenido y cómo se va a transmitir. No es lo mismo que el médico hable sólo con el padre o la madre y que le dé un diagnóstico escueto y frío, que facilitar una situación de diálogo con más profesionales aportando orientaciones de cómo actuar. La elaboración de guías clínicas basadas en buenas prácticas ha mejorado la comunicación efectiva a raíz de conocer el impacto del diagnóstico en los familiares (Lillos, 2014).

### 3.2.2 Abordaje de la nueva situación

La familia comienza afrontando una situación de crisis desde el momento de la sospecha y posterior confirmación del diagnóstico. La crisis surge ante el reto de tener que aceptar la discapacidad de su hijo o hija, y afrontar así, el impacto que supone en y entre cada uno de sus miembros. Supone el comienzo de un enfrentamiento emocional ante una serie de preguntas a las que no siempre tienen respuestas: ¿Por qué? ¿Por qué a nosotros? ¿Podrá ser feliz? ¿Qué significa esta discapacidad?.

La familia en muchos casos se encuentra en proceso continuo de reconstrucción y cambio ante la nueva situación a la que hacer frente (crisis del ciclo vital familiar). Afrontar la discapacidad dentro del contexto familiar supone la reconstrucción de esas dimensiones, acompañado de un periodo de crisis emocional (desorganización emocional) caracterizada por sentimientos de culpa, ira, miedo, depresión, vergüenza o conmoción, entre otros (Silva, 2015). Sin embargo, como se refleja más adelante en este apartado, se puede afrontar esta crisis como una oportunidad de crecimiento, madurez y fortalecimiento. Este aspecto es considerado de vital importancia ya que ayuda a comprender como algunas familias afrontan la diversidad funcional en sus vidas como una oportunidad de resiliencia y afrontamiento positivo.

Cada familia es única y singular por lo que los procesos de asimilación del diagnóstico, reestructuración familiar e impacto se verán determinados por la conexión intra e interpersonal de cada uno de sus miembros. Asimilar el diagnóstico de un hijo o hija con discapacidad implica de algún modo un conflicto interno. Sin embargo, este conflicto no emerge a nivel familiar debido únicamente a la diversidad funcional. Las capacidades y oportunidades que muestra el sistema familiar para adaptarse a esta nueva situación forman parte de dicho conflicto (Núñez, 2003). A raíz de la aportación de Núñez, emerge otro

concepto clave en el presente trabajo, la capacidad de adaptación de la familia ante la nueva situación. Esta capacidad es fundamental ya que va a permitir a la familia poner en marcha recursos y mecanismos de afrontamiento para asimilar y aceptar la nueva situación, buscando soluciones a las necesidades y dificultades que surjan en el día a día.

El abordaje de la nueva situación, depende a su vez de los recursos y redes de apoyo con los que cuentan las familias, siendo un factor de riesgo en familias más vulnerables. Las familias que cuentan con un menor con discapacidad plantean una serie de necesidades y apoyos básicos a los que la sociedad debe dar solución. Son las instituciones públicas las que deben garantizar la aportación de recursos económicos y materiales, con el fin de ayudar y acompañar a la familia a la hora de afrontar una nueva situación que plantea una serie de necesidades. Consecuentemente, es necesario garantizar la detección precoz de aquellas familias más vulnerables y con ello, la derivación temprana a profesionales especialistas que puedan garantizar un apoyo profesional. A continuación, se muestran una serie de indicadores que pueden permitir detectar aquellas familias más vulnerables (Núñez, 2003):

- Conflictos previos tanto familiares como conyugales.
- Debido a la carga o dependencia en el cuidado, los familiares renuncian a sus propias necesidades, priorizando las terapias de su familiar (esperanza de mejora).
- Dificultad en la asimilación de la nueva situación tras la llegada de la patología en sus vidas (aislamiento con el entorno social).
- Dificultades socioeconómicas.
- Escasez de redes de apoyos con las que cuenta la familia.
- Familias en situaciones de riesgo debido a diferentes factores o causas.
- Integridad o cohesión familiar pobre.

- Permanencia de emociones negativas: culpa, rabia, miedo, desilusión, incertidumbre, vergüenza, etc.
- Reducción del tiempo de ocio o respiro familiar.
- Reformulación de las expectativas sobre sus hijos e hijas.

Siguiendo la línea de los contextos más vulnerables, Fantova plantea el abordaje de los distintos factores de riesgos en familias más necesitadas a través de categorías o variables (2002, p. 10):

1. Variables familiares (recursos socioeconómico, integridad familiar, estado emocional, afrontamiento de la nueva situación, cambio de roles, estructura familiar y responsabilidades).
2. Variables de los padres y madres (calidad de la relación de pareja y cuestiones de organización del tiempo).
3. Variables del menor (tipo o grado de afectación, edad, género o temperamento).
4. Variables externas (redes de apoyos sociales y profesionales).

Finalmente, en el caso del Síndrome de Rett se tiende a establecer el foco de atención en la acción médica o clínica debido a las numerosas alteraciones y sintomatología que aparece a lo largo del desarrollo, descuidando el impacto psicológico y social que implica en el contexto familiar. Es por ello, que el foco de atención en el sujeto debe ir más allá del diagnóstico y de las necesidades médicas, considerando el impacto psicológico del diagnóstico en el entorno familiar y social como un factor de riesgo. Ante el desconocimiento, la falta de información y la poca prevalencia de una enfermedad rara en la sociedad, el riesgo de que las familias no cuenten con estrategias ni recursos para afrontar la nueva situación y ajustarse a ella, es una realidad, agravando el impacto emocional en el sistema familiar. Del mismo modo, la crisis del ciclo vital familiar puede provocar la rotura o



distanciamiento de los vínculos familiares de algunos de sus miembros o bien que algunas familias no sean capaces de asumir en su totalidad la nueva situación (aceptación), provocando un estancamiento emocional. Con todo ello, la complejidad propia del Síndrome de Rett (considerando sus variantes, sintomatología, fases regresivas o diagnóstico posterior al nacimiento) dificulta en gran medida el abordaje de la nueva situación a la que se enfrenta la familia.

### 3.2.3 Fases psicológicas ante el diagnóstico

Una vez que conocido el diagnóstico y planteado el abordaje de una nueva realidad, se da comienzo a una serie de fases por las que los familiares acaban asimilando la nueva situación y necesidades de su hijo o hija, como último escalón del proceso. En cada una de las fases se enfrentan a diferentes sensaciones, pensamientos y sentimientos como pueden ser rechazo, culpabilidad, confusión, miedo, etc. A su vez, las familias cuentan con numerosas dudas sobre la nueva realidad que tienen que hacer frente, de la cuál apenas tienen información. Para dar respuesta a estas dudas y preocupaciones, recurren a diferentes especialistas con el fin de encontrar una opinión o valoración diferente al diagnóstico que han recibido. Actualmente se consideran 4 fases principales que se pueden manifestar tras el diagnóstico (Perpiñán, 2009) y están reflejadas en la *Figura 19*.

#### Figura 19

*Fases psicológicas de la familia ante el diagnóstico de una disfunción*



*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Perpiñán, 2009).

## **1. FASE SE SCHOCK**

Coincide con el momento de recibir información sobre el diagnóstico del familiar. Supone una fase de bloqueo emocional (se sienten perdidos y desorientados), donde la explosión de emociones pueden expresarse abiertamente, o por el contrario, la familia se muestra inhibida o paralizada. Algunas de estas emociones son: pánico, rabia, culpa, bloqueo, depresión, desintegración o negación.

## **2. FASE DE REACCIÓN**

El bloqueo y confusión de la fase anterior, da paso a un periodo de cambio. La información recibida sobre el diagnóstico empieza a ser asimilada, comprendiendo las emociones o reacciones previamente experimentadas. Las emociones que definen esta fase son: miedo, enfado, culpa, tristeza o rechazo. En determinados casos permanece la negación ante la nueva realidad.

## **3. FASE DE ADAPTACIÓN**

Proceso de reconstrucción donde el dolor y la tristeza van perdiendo peso y experimentan situaciones más gratificantes. Los padres y madres comienzan a percibir a su hijo o hija por lo que es, y no por la patología. Igualmente, se muestran más receptivos a la nueva realidad e información que reciben (asimilación y afrontamiento). En consecuencia comienzan a observar conductas similares a las del resto de iguales y generan sentimientos de pertenencia a través de la paternidad/maternidad. Algunas de las características que definen esta fase son:

- Búsqueda de información sobre la patología (distintas fuentes de información escrita y de profesionales). Durante este proceso, las familias pueden experimentar ansiedad a

la hora de encontrar respuestas a sus inquietudes o miedos: ¿Qué va a ser de él o ella cuando no estemos? ¿Será feliz? ¿Por qué nos ha pasado esto a nosotros?.

- Asimilación y reconocimiento social de las características de su hijo o hija.
- Reajuste de roles y responsabilidades como padres o madres. A su vez, se asume una actitud de protección ante la posibilidad de recibir críticas o rechazo social.
- La esperanza supone otro de los sentimientos generados en esta fase con el fin de depositar cierta ilusión porque la nueva situación cambie y vuelvan a experimentar normalidad.

#### **4. FASE DE ACEPTACIÓN**

La familia culmina el proceso de asimilación aceptando las necesidades y patología del sujeto. Da comienzo entonces, una fase donde empiezan a disfrutar de los logros y relación con su hijo o hija. La adaptación a las nuevas necesidades se manifiesta a través de una serie de reajustes: Acceso a nuevos apoyos (familias que conviven con la misma patología) o servicios como asociaciones; Reorganización de las emociones previamente experimentadas; Reconocimiento y valoración de la maternidad y paternidad; Participación activa en el desarrollo de su hijo o hija, así como en sus tratamientos; Reajuste de las responsabilidades roles de los miembros familiares.

Considerando concretamente el Síndrome de Rett, es a medida que van apareciendo los primeros signos de alarma o síntomas cuando poco a poco va apareciendo la sospecha de alguna disfunción en sus hijas. Cada familia afronta esta realidad de forma diferente, por lo que el trabajo de seguimiento y acogida va a estar ajustado a la etapa o momento emocional en el que se encuentren. Las fases propias del Síndrome y las regresiones que implica,

provocan que la familia pueda experimentar un retroceso en las fases psicológicas ante la aparición de nuevos síntomas.

La duración o prolongación de cada una de las etapas es variable al igual que su intensidad. Uno de los objetivos de la intervención familiar es que las familias afronten las fases intentando reducir el periodo adaptativo de asimilación de la nueva situación para aceptarla. De este modo, se consigue situar a la familia como el principal agente educador y motor del desarrollo. Es un proceso largo y doloroso donde la familia asume diferentes roles en función a los sentimientos y emociones encontrados. En el caso de familias que disponen de recursos y apoyos del entorno, cuentan con más posibilidades de afrontar la nueva situación, al interrelacionar aspectos emocionales y cognitivos para seguir adelante (Ammerman, 1997). El apoyo emocional tiene como referencia en la mayoría de las familias, el entorno más cercano (amistades y familiares) o aquellas personas con las que hayan establecido lazos afectivos significativos. En relación al Síndrome de Rett, las propias fases de esta enfermedad rara, así como la pérdida de habilidades ya adquiridas, implica en algunas familias que se experimente un retroceso en las fases psicológicas, así como la necesidad de alargar la duración en alguna de estas fases (Ejemplo: prolongación de la fase de adaptación antes de pasar a la fase de aceptación).

Por otro lado, algunos autores plantean otras fases emocionales ante el proceso de asimilación, por ejemplo: fase de asimilación, negación, conmoción, duelo o reorganización. A continuación, se dan a conocer algunas de estas fases y las características que las definen.

### **ASIMILACIÓN:**

Las familias buscan respuestas a sus preocupaciones en experiencias, conocimientos o estereotipos construidos anteriormente sobre las discapacidades (Fantova, 2002). Se inicia así la asimilación y elaboración de la nueva realidad a la que deben hacer frente. Una vez que se

asume la nueva situación, la familia pone en marcha una serie de mecanismo de autorregulación que les permite seguir funcionando como sistema y mantener así un equilibrio emocional y de bienestar. Consecuentemente, se generan cambios en las interacciones familiares de manera consciente o inconsciente, que pueden provocar el equilibrio o desequilibrio del bienestar familiar (Silva, 2015). Así mismo, algunas familias refuerzan y reconstruyen un sentimiento familiar e incorporan una serie de valores que hasta entonces les resultaban desconocidos. Algunos de estos valores son (Tercer Informe Discapacidad y Familia, Fundación Adecco, 2017): Priorización; Fuerza de voluntad; Tolerancia; Empatía; Paciencia; Solidaridad y Motivación.

### **CONMOCIÓN Y NEGACIÓN**

La familia experimenta en esta etapa (conmoción) sentimientos de vergüenza, culpa o autocompasión. Surgen sentimientos de rechazo, y aparecen algunas preguntas como por qué me pasó esto a mí o por qué me castigaron. Respecto de la negación, la familia continúa sin aceptar la condición de su hijo o hija, lo que lleva a los familiares a buscar soluciones ante la esperanza de que todo vuelva a la normalidad, negándose a aceptar las necesidades implicadas (Muñoz, 2012).

### **DUELO:**

El duelo es el proceso que se experimenta frente a una pérdida querida y valorada, caracterizado por sentimientos de ira, tristeza, soledad, incluso planteándose la idea de morir (Quintas, 2012). Esta fase da comienzo cuando el familiar asume y es consciente de la sensación de vacío que ha dejado la pérdida del hijo o hija esperado durante el embarazo (distorsión de las expectativas). La fase de duelo finaliza cuando la persona es capaz de aceptar y asumir la pérdida, ajustándose a la nueva realidad (Lillos, 2014).

**REORGANIZACIÓN:**

El pesimismo y renuncia que muestra la familia ante la imposibilidad de obtener los resultados esperados, genera la necesidad de reorganizarse buscando estrategias para la superación del conflicto (Muñoz, 2012). Esta reorganización se manifiesta asumiendo nuevos roles y responsabilidades dentro del núcleo familiar.

**ACEPTACIÓN:**

El periodo de aceptación va a depender de factores como: las características emocionales y personales de los progenitores, la dinámica familiar, la relación de pareja, las redes de apoyo, el orden de nacimiento del recién nacido (si es primogénito o no), el estatus sociocultural y económico, etc. (Sarto, 2001). Esta fase culmina con el reconocimiento del familiar y sus necesidades, aceptándole tal y como es. Se llega así al final del proceso, donde se alcanza el nuevo equilibrio familiar deseado, facilitando las interacciones entre los familiares y su entorno (incluyendo a la persona con diversidad funcional). Existe también la posibilidad de que la familia no culmine el proceso con esta fase. Debido a las necesidades emocionales y psicológicas (rechazo u ocultamiento).

Desde la Asociación Española del Síndrome de Rett, es la trabajadora social del centro quién se encarga de hacer una valoración del estado emocional de la familia tras la entrevista de acogida en la propia Asociación. Es fundamental esta toma de contacto para analizar qué emociones transmite la familia ante su nueva situación (miedo, frustración culpabilidad, tristeza, etc.) y ofrecer información y apoyos necesarios de manera gradual. Una de las actividades que se llevan a cabo desde la Asociación Española del Síndrome de Rett, es el acercamiento con otras familias con el fin de dar la bienvenida y compartir experiencias entre familiares que han pasado por el proceso de diagnóstico de sus hijas o hijos, una vez que la familia muestra aceptación de la nueva situación. La dispersión geográfica del

Síndrome de Rett en España dificultad en gran medida la acogida y valoración presencial, por lo que se recurre a entrevistas telefónicas o derivación al delegado o delegada de la Comunidad Autónoma o Provincia.

### **3.3 Impacto de la discapacidad en la dinámica familiar**

#### **3.3.1 Necesidades generales**

Tras conocer los distintos elementos que configuran el proceso de asimilación del diagnóstico y consecuentemente de la nueva realidad, se profundiza sobre las distintas necesidades que emergen del contexto familiar y suponen factores de riesgo a considerar como parte del impacto emocional. Para ello, es fundamental tener una visión global o panorámica de las necesidades, ya que va a permitir establecer medidas de prevención ante conflictos y contextos de riesgo familiar. Por tal razón, no se debe poner el foco de atención sólo en las necesidades y demandas que verbalizan los padres y madres, sino considerar aquellos factores que pueden suponer un conflicto u obstáculo para la persona con discapacidad y su entorno, pudiendo pasar desapercibido. Un ejemplo de ello hace referencia a los apoyos sociales, oportunidad de respiro familiar, recursos económicos, entorno social del menor, etc. Generalmente las necesidades son de carácter económico, educativo, afectivo y social, que coinciden con las necesidades que presentan la mayoría de las familias. Según Sarto (2001), las familias que conviven con la diversidad funcional priorizan las siguientes necesidades: Prevención y diagnóstico precoz; Información y formación; Atención sanitaria y rehabilitadora; Certificado de dependencia como “estigma”; Escuelas infantiles; Centros educativos; Recursos económicos; Atención psicológica; Transporte; Ayudas en el hogar; Ocio; Contacto con familias y asociaciones e Influencia social.

Por su parte, en el Tercer Informe Discapacidad y Familia de la Fundación Adecco (2017), se analizaron cuáles eran las mayores necesidades para familias que contaban con un hijo o hija con discapacidad y que se resumen en la *Tabla 23*.

**Tabla 23**

*Exigencias a las que hace frente la familia ante la discapacidad*

<b>FINANCIERA</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>~ Invertir en la adaptación del hogar ante las barreras físicas</li> <li>~ Destinar recursos económicos para afrontar el coste de las terapias o tratamientos</li> <li>~ Costes económicos para dar respuesta a las necesidades de cuidado (escuelas infantiles o profesionales)</li> <li>~ Ajuste de la jornada laboral para poder atender al familiar afectado</li> </ul>
<b>FÍSICA</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>~ Grado de dependencia generado ante el cuidado</li> <li>~ Baja calidad en el sueño ante las necesidades de cuidado durante la noche</li> <li>~ Necesidades terapéuticas</li> </ul>
<b>MÉDICA</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>~ Gestión y planificación ante numerosas citas médicas</li> <li>~ Afrontar numerosos gastos médicos</li> </ul>
<b>SOCIAL/ EMOCIONAL</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>~ Reducir el tiempo de ocio</li> <li>~ Dar a conocer la patología con personas del entorno y asimilación de sus reacciones</li> <li>~ Informar sobre aspectos de la vida privada en la recogida de información por parte de profesionales</li> <li>~ Aceptación de la diversidad funcional y afrontamiento de la nueva realidad</li> </ul>

*Fuente:* (FEAPS, 2004).

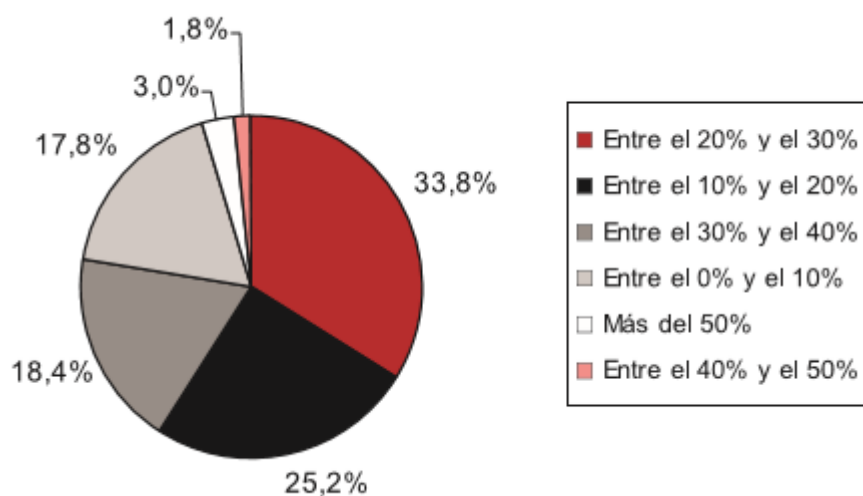
Considerando como punto de partida las necesidades financieras o económicas, los recursos económicos suponen una gran preocupación para las familias ante la discapacidad, ya que son numerosos los gastos que deben afrontar para cubrir los cuidados y tratamientos que precisan. Según el Instituto Nacional de Estadística (INE), el 75% de las familias con



miembros con discapacidad afirma llegar con dificultad a fin de mes, frente al 60% del resto de las familias. Tomando como referencia el Tercer Informe sobre Discapacidad y Familia (Fundación Adecco, 2017), el 58% de las familias encuestadas se sustentan con un sólo salario. A través de la *Gráfica 2* se puede observar que para el 33,8% de la muestra la cantidad destinada a las terapias representa entre el 20% - 30% del presupuesto familiar, mientras que para el 18,4% esta cuantía supone entre el 30% - 40% de los ingresos o presupuestos familiares.

## Gráfica 2

*Porcentaje de los ingresos familiares que se invierten en terapias de la persona con discapacidad*



*Fuente:* (Encuesta Fundación Adecco a las familias con personas con discapacidad a cargo, 2017, p. 27).

Para cubrir las necesidades económicas, las familias se ven presionadas para realizar actividades laborales. Por el contrario, se puede plantear otra situación completamente diferente, donde la necesidad de cuidar a una persona dependiente se traduce en no poder trabajar fuera de casa, renunciando a la posibilidad de trabajar para dedicar más tiempo al

cuidado del familiar con discapacidad. En torno al 75% de familias que cuentan con alguna persona con discapacidad a cargo, manifiestan dificultades para conciliar la vida familiar y la actividad laboral que desarrollan (Fundación Adecco, 2017). Este hecho provoca que las familias demanden y exijan facilidades por parte de las empresas para poder hacer frente a los cuidados. La *Gráfica 3* muestra las medidas de conciliación ofrecidas por las empresas para trabajadores y trabajadoras con familiares a cargo con discapacidad, alcanzando una aplicación inferior al 50% (Fundación Adecco, 2017).

### Gráfica 3

#### *Medidas de conciliación laboral ofrecidas por empresas*



*Fuente:* (Fundación Adecco, 2017, p. 9).

En relación a las necesidades en el cuidado de la persona con Síndrome de Rett y la conciliación laboral, en el 2011 se publicó el Decreto 1148/2011, de 29 de julio, por el cual se aplica una prestación económica por el cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave, incluyendo al Síndrome de Rett:

*Dicha prestación, con naturaleza de subsidio, tiene por objeto compensar la pérdida de ingresos que sufren las personas interesadas al tener que reducir su jornada, con la consiguiente disminución de salarios, ocasionada por la necesidad de cuidar de manera directa, continua y permanente de los hijos o menores a su cargo, durante el tiempo de hospitalización y tratamiento continuado de la enfermedad. (RD 1148/2011, de 29 de julio, p. 86801).*

### **3.3.2 Necesidades desde el perfil del cuidador o cuidadora a través de distintas variables de estudio**

Una vez que se conocen algunas de las necesidades y demandas a nivel económico o laboral, es importante profundizar sobre algunos de los elementos relacionados con el impacto emocional y estructural que se pueden dar en el núcleo familiar respecto a la figura principal de cuidador o cuidadora (Góngora, 1998 a partir de Salcedo et al., 2012):

- **Alteraciones procesuales:** Implica un asilamiento con el exterior debido a que se reduce la interacción con el entorno por las necesidades de cuidado de la persona dependiente. Frente a esta necesidad, las asociaciones ofrecen servicios o programas de apoyo, como es el programa de “respiro familiar”. Este programa fomenta que los familiares tengan un tiempo de ocio, fomentando el bienestar social y calidad de vida familiar. Como mencionan Mercado y García (2010), el hecho de tener un hijo o hija con discapacidad repercute en que la dinámica familiar cambia hacia una sobreprotección por parte de los progenitores, dejando de lado aspectos relacionados con el ocio y tiempo libre propio.

- **Alteración emocional:** El proceso de asimilación del diagnóstico y afrontamiento de una nueva situación, como se ha mencionado en el apartado anterior sobre fases psicológicas ante el diagnóstico, implica la generación de una serie de respuesta que van desde el dolor, contrariedad, depresión, culpabilidad o temor por un futuro incierto, así como la confrontación de sentimientos contradictorios (deseo de ayudar en el cuidado del familiar frente a las numerosas necesidades que implica). Este proceso de superación repercute en necesidades de apoyo en la intervención debido al desgates psicológico y físico que implica. Es importante respetar los tiempos de asimilación de cambio que se están produciendo, ya que cada persona lleva un proceso de asimilación que requiere tiempos distintos pese a que pertenezcan al mismo núcleo familiar.
  
- **Alteraciones en la estructura:** Se produce un cambio o modificación en las funciones y roles de la familia tras afrontar una nueva realidad (discapacidad). Es entonces cuando aparece el rol del cuidador o cuidadora primario, es decir, la persona que asume el cuidado de la persona con discapacidad. Con frecuencia, esta relación privilegiada es resentida por algún otro familiar, así por ejemplo, hermanos o hermanas pueden no entender los cuidados y sentir celos o cierto abandono, lo que les puede llevar a desarrollar síntomas físicos o psicológicos como trastornos de comportamiento o fracaso escolar (Salcedo et al., 2012). La demanda de apoyo emocional en los cuidadores o cuidadoras principales implica respetar la necesidad de (Perpiñán, 2009):
  - ~ Aceptar el momento concreto que están atravesando.
  - ~ Compartir experiencias con otras familias similares.
  - ~ Descubrir que tienen capacidad de atender a su hijo o hija.

- ~ Expresar sus emociones y ser escuchados.
- ~ Interpretar adecuadamente sus acciones de búsqueda.

A continuación, se dan a conocer algunos de los resultados alcanzados en diferentes estudios que ofrecen un análisis del impacto emocional en relación al perfil de cuidador o cuidadora. Para ello se consideran dos categorías referentes a las variables de ansiedad (incluyendo a la variables estrés) y depresión por un lado; y el análisis de la calidad de vida familiar, por otro.

*a) Análisis de los niveles de ansiedad/estrés y depresión*

Partiendo de una de las publicaciones de 2005, el investigador Badia consideró el análisis del estrés como variable significativa a la hora de evaluar el impacto de la discapacidad en el contexto familiar, dando a conocer algunos de los factores que determinarían diferentes niveles de estrés de una familia a otra. El estudio concluyó que la diferencia en los niveles dependía de:

- Grado de discapacidad y de dependencia.
- Demandas del cuidado por parte de la familia.
- Nivel y recursos socioeconómicos.
- Redes de apoyo.
- Capacidad de afrontamiento.

En consonancia con los resultados del estudio de Badia, se publicó en 2006 (Pozo, Sarriá y Méndez) una investigación que permitió establecer dos factores que implican distintos niveles de estrés en las familias a través de la experiencia con la diversidad funcional:

- Grado de apoyo para la familia en el cuidado de su familiar con discapacidad (coincidiendo con el estudio de Badia en 2005).
- Sentido de la coherencia o percepción de su situación desde el punto de vista de los integrantes de la familia.

Por su parte, Seguí, Ortiz y de Diego (2008) se centraron en evaluar las necesidades de sobrecarga de 40 cuidadores y cuidadoras en España de personas con autismo. La fatiga, depresión, baja autoestima e insatisfacción interpersonal son otras de las variables que se consideraron a la hora de analizar el impacto en la familia ante la discapacidad. Como se muestra en la *Tabla 24*, el 72,5% de los cuidadores y cuidadoras de menores autistas experimentaron una sobrecarga intensa (traducida en niveles de estrés), que se pudo reflejar a través de la escala de sobrecarga del cuidador conocida como Escala Zarit.

**Tabla 24**

*Porcentaje de los niveles de sobrecarga en categorías*

<b>Muestra</b>	<b>No sobrecarga</b>	<b>Sobrecarga leve</b>	<b>Sobrecarga intensa</b>
40 cuidadores y cuidadoras	12,5%	15%	72,5%

*Fuente:* (Seguí, Ortiz y de Diego, 2008, p. 103).

Del mismo modo, esta investigación evaluó la realidad psicopatológica a través del Cuestionario Symptom Check List-90-Review (SCL-90-R). Considerando la dimensión de ansiedad, el 42,5% de la muestra se situó en niveles medios-altos frente a un 12,5% en niveles bajos. Por su parte, los niveles de depresión mayoritarios de la muestra fueron medios-altos (40%), frente al 17,5% de niveles bajos (*Tabla 25*).

**Tabla 25**

*Distribución de frecuencias de las puntuaciones en dos dimensiones de salud del SF-36*

<b>Dimensiones somáticas</b>	<b>0-25 (bajo)</b>	<b>26-50 (medio-bajo)</b>	<b>51-75 (medio-alto)</b>	<b>76-99 (alto)</b>
Depresión	17,5	30	40	12,5
Ansiedad	12,5	35	42,5	10

*Fuente: (Seguí, Ortiz y de Diego, 2008, p. 103).*

Siguiendo con la presencia de indicios de trastorno de ansiedad y depresión, en 2012 se publica una investigación que permitió conocer la presencia de dichos trastornos en una muestra de 45 familias de Ceuta y que están a cargo de una persona con diversidad funcional de tipo intelectual (Salcedo et al.). El 42,22% de la muestra presentó trastorno de ansiedad (frente al 57,78% que no presentaba indicios), mientras que el 48,89% fue de depresión (el 51,11% no presentaba indicios). A su vez, el 28,8% reflejó altos índices de depresión y ansiedad simultáneamente. En su conjunto, el 62,3% de los sujetos presentaron síntomas de depresión, ansiedad o ambos.

En relación a las líneas de investigación internacionales, en 2012 se publica un estudio donde los 82 cuidadores y cuidadoras de la muestra (Brasil) que estaban a cargo de una persona con parálisis cerebral mostraron niveles de ansiedad elevados (49%), según la escala Anxiety and Depression Hospital Scale (Andreya y Alves). Los niveles de depresión quedaron representados por el 31% de la muestra a través de la misma escala. Siguiendo la línea de estudios sobre el impacto de la parálisis cerebral, en 2015 la investigación de Rubio, Gutiérrez y Castellanos permitió demostrar como en una muestra de 131 familiares de México, el 40,5% mostraba niveles altos de ansiedad (reflejando consonancia con los

alcanzados en la investigación de Andreyá y Alves, 2012) y el 9,2% mostraba niveles de depresión graves. Un aspecto significativo del estudio fue la correlación entre la depresión y asistencia a terapia del familiar, donde se reflejaron niveles mayores de depresión en familias con elevadas inasistencias a las terapias de su familiar. En consonancia con los niveles graves de depresión alcanzados en la investigación de Rubio, Gutiérrez y Castellanos (2015), en 2016 se lleva a cabo un estudio con 101 familiares residentes en México (Ceja y Castellanos) donde la muestra mostró niveles severos de depresión en un porcentaje próximo al alcanzado en el estudio del 2015 (7,9%). En relación a los niveles de ansiedad, el 45,4% de los cuidadores y cuidadoras mostraban niveles altos en dicha variable. Estos datos mostraron cierta similitud con los estudio realizados en años anteriores sobre parálisis y contexto familiar (Andreyá y Alves, 2012; Rubio, Gutiérrez y Castellanos, 2015).

Recientemente se ha publicado el estudio realizado sobre la carga laboral y ansiedad en cuidadores y cuidadoras de personas con discapacidad severa residentes en México (Gualpa et al., 2019). Este estudio ha podido reflejar a través de la Escala Zarit, como el 38,6% de la muestra manifiesta una sobrecarga laboral y del cuidado de su familiar traducida en niveles de estrés (25,3 % sobrecarga ligera y 13,3 % sobrecarga intensa). Por otra parte, la aplicación de la subescala de ansiedad de Goldberg permitió demostrar los diferentes niveles de ansiedad: el 21,3% alcanzó niveles bajos, el 67,3% niveles medios y el 11,3% niveles altos.

Considerando los estudios anteriores y valorando sus resultados alcanzados, ambas variables (ansiedad y depresión) han reflejado su presencia con índices altos, considerándose factores de riesgo como parte del impacto de la discapacidad en la familia. La prevalencia de niveles de ansiedad y depresión en estas familias, justifica en gran medida que se continúe investigando sobre el impacto de estas variables y la repercusión que implican en el sistema



familiar, así como la consideración para formar parte de la intervención y aplicar programas preventivos.

*b) Análisis de la calidad de vida familiar*

El concepto de calidad de vida en las personas con discapacidad y sus familias, cada vez cobra mayor importancia, lo que ha llevado a plantear en países como Estados Unidos y Canadá, la evaluación de la calidad de vida de las familias de personas con discapacidad. Esta evaluación analiza los indicadores de éxito de los programas e iniciativas de políticas encaminadas a la prevención e intervención con esta población (Córdoba, Gómez y Verdugo, 2008).

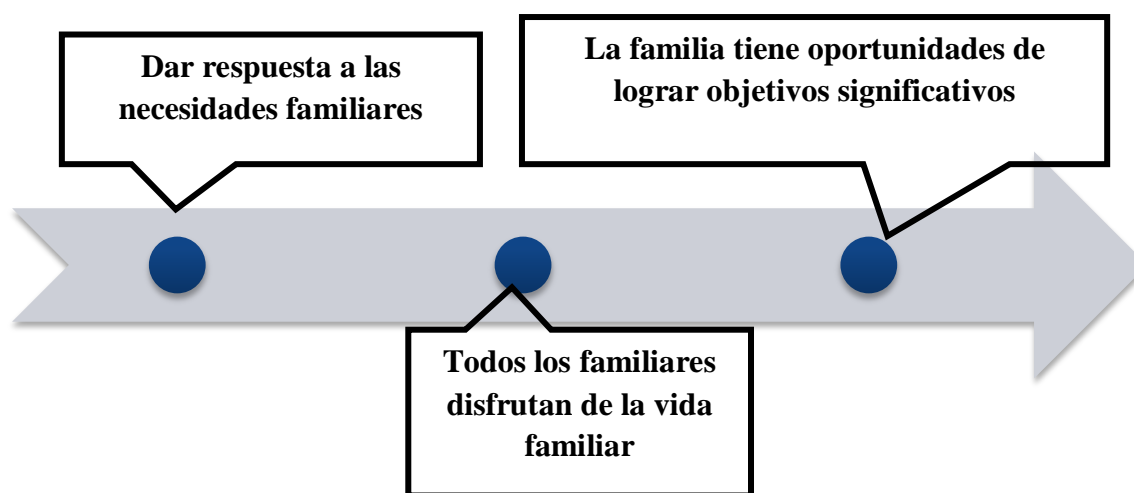
Actualmente, uno de los grandes retos planteados en la política social tiene que ver con su calidad de vida, ya que como se muestra en el informe de la Organización Mundial de la Salud (2011), apenas se considera la calidad de vida como un factor determinante en esta población. La calidad de vida en el ámbito familiar se puede evaluar considerando el impacto que causa la discapacidad en la familia y en el propio individuo. Se establece como punto de inicio, conocer las transformaciones que ocurren en el seno familiar y generar servicios de apoyo para que la familia afronte las diferentes fases de evolución de la discapacidad (Guevara y González, 2012). Para medir y mejorar la calidad de vida de una familia que convive con una persona con discapacidad, es importante considerar los 7 elementos que establece la FEAPS (2004). Estos 7 elementos heterogéneos son: Bienestar emocional; Bienestar económico; Inclusión y participación; Salud; Organización y habilidades parentales y maternas; Interacción familiar; y Acomodación de la familia.

Esta Confederación ha incorporado en su modelo de intervención y servicios (2009), la calidad de vida del individuo y su contexto familiar. Este enfoque establece las siguientes claves para llevar a la práctica (FEAPS, 2007):

- ~ Mejorar la calidad de los procesos de intervención o tratamiento (evaluación).
- ~ Reconocimiento de las capacidades de la persona con diversidad funcional, así como sus derechos.
- ~ Participación de las familias y personas afectadas en la toma de decisiones en torno al apoyo (*Figura 20*).

### **Figura 20**

*Factores clave en la calidad de vida familiar ante la discapacidad*



*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Guevara y González, 2012).

Para llegar al planteamiento de este enfoque sobre la calidad de vida familiar ante la discapacidad, es fundamental considerar algunos de los estudios que han permitido reflejar información sobre dicha variable. Uno de los estudios es el de Córdoba, Gómez y Verdugo (2008), que permitió reflejar la satisfacción de las relaciones familiares en el hogar, mostrándose como un factor clave en torno a la calidad de vida familiar. Las variables que se tomaron como referencia para analizar su relación fueron: Grado y tipo de diversidad funcional; Edad; Género; Forma familiar; Recursos socioeconómico; Relación con el miembro de la familia. Los resultados dieron a conocer una insatisfacción global de las familias sobre el apoyo a su familiar, mientras que el factor que reflejó mayor satisfacción fue

la interacción familiar en su hogar. Sin embargo, no se pudo respaldar una relación de los resultados obtenidos en relación a las variables del estudio.

Otro de los estudios reconocidos (Ortunio, Herrera y Guevara, 2015) debido a las aportaciones realizadas en torno a la calidad de vida del cuidador y cuidadora, mostró que dos tercios de la muestra manifestaban una satisfacción baja en torno a las relaciones interpersonales (al contrario que el estudio de Córdoba, Gómez y Verdugo, 2008). A su vez, relaciona la carga en el cuidado como factor en la calidad de vida de este perfil. Los resultados alcanzados a través del cuestionario WHOQOL-BREF fueron:

- En el dominio salud física, la satisfacción se situó en el nivel medio (59%).
- En el dominio psicológico y del entorno se situó en el nivel medio (58% y 53% respectivamente).
- En el dominio de relaciones interpersonales, la satisfacción en su mayoría fue baja (65%).

En virtud de todo ello, estos estudios han podido reflejar y consensuar sobre algunos de los elementos con mayor protagonismo en el impacto emocional de la discapacidad en torno a la familia, y específicamente en el perfil de cuidador y cuidadora principal. La ansiedad, depresión, estrés parental y calidad de vida suponen así, una serie de variables de riesgo que deben formar parte de una intervención con carácter preventivo con la familia y con la persona afectada.

### **3.3.3 Impacto conyugal y filial**

En referente a las necesidades que pueden surgir para afrontar la nueva realidad, se considera la relación de pareja y filial en el sistema familiar como elementos a considerar en el impacto emocional. El plano de la pareja supone un elemento de gran importancia a la hora

de dar estabilidad a la nueva situación que se plantea en el hogar. El afrontamiento de la discapacidad de uno de sus hijos o hijas, puede suponer una unión y apoyo entre ambos cónyuges. En algunos casos, un elemento clave que favorece esta forma de afrontar la nueva realidad es la ausencia de conflictos en la pareja antes de recibir el diagnóstico, ya que puede suponer un obstáculo en la comunicación y expresión de los nuevos sentimientos encontrados. Esos conflictos pueden agravarse, o por el contrario, la nueva situación sirve como excusa para distanciarse respecto a los conflictos de parejas previos (Núñez, 2003). Otro de los escenarios que pueden emerger en la relación de pareja ante la discapacidad es la negación, huida o alejamiento evitando el apego, lo que conlleva un riesgo de abandono. Igualmente, el proyecto común de pareja se rompe a la vez que se experimentan sentimientos de impotencia o culpa (Lillos, 2014). Con todo ello, la falta de comunicación, aislamiento o por el contrario; la unión de la pareja donde ambas partes buscan la estabilidad, implica abordar sistemas familiares con distintos procesos de asimilación y aceptación de la diversidad funcional. Así mismo, la relación de pareja implica sistemas familiares donde se aborda la nueva situación fortaleciendo la capacidad de adaptación para amortiguar los factores de riesgo (como la ansiedad o depresión) que ponen en peligro la integridad familiar.

Respecto al impacto filial, el vínculo paternal o maternal implica una serie de cambios a lo largo del proceso de asimilación de la nueva situación. Entran en juego los numerosos estados emocionales que afrontan los padres y madres ante las necesidades que plantean sus hijos e hijas. Estos estados emocionales implican sentimientos ambivalentes y muy intensos, desde el primer momento en que se descubre la discapacidad (desconcierto, extrañamiento, inseguridad, desilusión, dolor, culpa, miedo, rechazo, rabia, etc.). Sin embargo, estos sentimientos negativos puede interactuar con otros positivos, generando cierta complejidad en las relaciones afectivas. Es fundamental que los padres y madres sean capaces de

reconocer y asimilar esos sentimientos ambivalentes como parte del proceso de adaptación y crecimiento dentro del núcleo familiar.

### **3.4 La figura invisible de los hermanos y hermanas**

#### **3.4.1 Importancia del rol fraternal**

Dentro de los estudios sobre familia, no es hasta la década de los 80 cuando comienza a aparecer algún estudio relacionado con el papel de los hermanos y hermanas en el entorno de la discapacidad (Lizasoáin, 2010). Dentro del contexto familiar, este perfil no ha sido considerado o no se le ha dado la atención que merece. Esto ha llevado a analizar el impacto de la discapacidad en la familia, tomando como referencia el análisis de cambios o necesidades de los padres o madres y no de los hermanos y hermanas, pese a formar parte del núcleo familiar.

Sus actitudes como miembros del sistema familiar van a ser determinantes para la inserción familiar, escolar y social. Son figuras socializadoras muy importantes (modelos sociales), a la vez que establecen relaciones de apego (Andrés, 2011). En el contexto de la Atención Temprana, suponen un recurso fundamental para trabajar la estimulación ya que no generan ninguna carga de ansiedad y muestran actitud de normalización ante la diversidad funcional (Perpiñán, 2009).

Sin embargo, sufren una serie de cambios emocionales que se deben considerar como parte del tratamiento familiar. Asumen un gran sacrificio y responsabilidad en el cuidado de su hermano o hermana con discapacidad, lo que puede llevar a plantear conductas negativas. Algunas de estas conductas son: llamar la atención, miedo a poseer una discapacidad, sentimiento de culpa, negligencia, pena o una excesiva preocupación por el futuro (Núñez y

Rodríguez, 2005). Sus vivencias y respuestas emocionales, generalmente van a depender de la situación emocional de su padre y/o madre, y van a ir ajustándose a la nueva situación.

### **3.4.2 Respuestas que se plantean dentro del entorno familiar y social**

Desde el punto de vista profesional, así como de las propias familias, es conveniente ofrecer un escenario donde hermanos y hermanas puedan ejercer su papel a la hora de tomar decisiones o resolver conflictos que les afecten. Para ello, asegurar la autonomía y escucha activa dentro del núcleo familiar va a posibilitar que los hermanos y hermanas asimilen mejor los cambios que están ocurriendo en el hogar. Sin embargo, en muchos casos los terapeutas familiares tienden a descuidar este perfil y recurrir demasiado al funcionamiento familiar desde el perfil de los cónyuges (Minuchin y Fishman, 2004). Frente a este hecho, como se ha mencionado, es fundamental reunirse con los hermanos y hermanas, estableciendo diálogos o tiempos de comunicación donde puedan manifestar sus pensamientos o emociones para ser más partícipes sobre aspectos diarios que les puedan afectar.

Como se ha podido comentar y analizar en los apartados anteriores, el proceso de asimilación de la nueva situación conlleva una serie de necesidades a las que se debe dar respuesta a través de las acciones de intervención familiar (incluyendo a los hermanos y hermanas). Estas respuestas ayudan en el proceso de convivencia con la discapacidad a mejorar la calidad de vida tanto del sujeto como de su figura fraternal. Un ejemplo de ello es a la hora de crear un espacio fuera y dentro del sistema familiar donde puedan comunicarse con su hermano o hermana. Igualmente, generar oportunidades donde puedan expresar lo que sienten les va a ayudar a asimilar la nueva situación y adaptarse a ella. Tanto los familiares como profesionales implicados en el tratamiento y cuidado diario, deben considerar este perfil para compartir información sobre la evolución del familiar afectado. De lo contrario, pueden darse sentimientos de angustia por la muerte, miedo al abandono, culpabilidad tristeza, que pueden repercutir en limitaciones en el día a día (cambios en el rendimiento

escolar, fatiga, disminución de la calidad y cantidad de sueño, alteraciones en la alimentación, etc.).

Es fundamental que desde las asociaciones se fomenten programas de actividades para personas con Síndrome de Rett que tengan un carácter inclusivo en relación a los hermanos y hermanas. A su vez, es importante ofrecer apoyo y comunicación constante con ellos, para asegurar una autoestima adecuada, así como, su participación en la toma de decisiones que les afecte desde el rol fraternal.

### **3.4.3 Factores de riesgo a considerar**

Una vez que se conocen las necesidades y el papel de los hermanos y hermanas en el desarrollo del sujeto, se muestran algunos factores riesgo a tener en cuenta a la hora de considerar su participación e implicación en la vida diaria. Estos factores de riesgo se relacionan con el exceso de responsabilidad, sentimientos ambiguos o negativos en el entorno familiar o presión a la hora de abandonar el hogar (Lizasoáin, 2010).

- Adquieren el rol de mayores al superar a su hermano o hermana en el desarrollo físico, psicológico o académico. Este aspecto les lleva a experimentar presión por parte de la familia, al tener mayor posibilidad de alcanzar el éxito académico, social o profesional.
- Son quienes asumen la responsabilidad de cuidado ante el envejecimiento de los progenitores.
- La independencia o salida del hogar familiar les lleva a afrontar una situación de inestabilidad emocional causada por el sentimiento de culpa.

- La sobreprotección y atención del hogar sobre su hermano o hermana les puede generar sentimientos de celos al verse desplazados.
- Mayor número de responsabilidades ante las necesidades de cuidado de su hermano o hermana. En consecuencia, los tiempos de ocio pueden verse reducidos. Pueden manifestar conductas disruptivas frente al exceso de responsabilidad.

### **3.5 Intervención familiar ante la discapacidad**

#### **3.5.1 Intervención familiar**

Como se ha abordado en los puntos anteriores, una vez que se conoce la discapacidad que presenta uno de los miembros de la familia, comienza un proceso donde las necesidades de apoyo y aportación de información son constantes y de vital importancia de cara al afrontamiento de la nueva situación a la que van a hacer frente. La orientación y la terapia familiar constituyen un largo proceso de acompañamiento a los miembros de la familia con el fin de dar respuesta a las necesidades que plantean y aportarles estrategias de cara a solucionar posibles conflictos, buscando el equilibrio interno en el núcleo familiar. La intervención está adaptada a la experiencia, expectativas, intereses y necesidades que plantea cada familia.

La participación de los padres y madres es vital, así como la cooperación y apoyo recibido de otros miembros de la familia. Son los nuevos enfoques centrados en la familia los que han incorporado a los padres y madres como elemento activo y fundamental de las terapias. Anteriormente, tenían un papel más pasivo, y su participación quedaba limitada a ser observadores de un proceso centrado en su hijo o hija. El papel de la familia se limitaba a ayudar en el trabajo realizado por los profesionales. Sin embargo, gracias a los nuevos enfoques de tratamiento, la familia tiene un papel activo para afrontar algunas de las



siguientes dificultades del desarrollo que pueden verse en la *Tabla 26* (Ruiz et al., 2011, p. 342).

**Tabla 26**

*Dificultades del desarrollo a considerar en personas con diversidad funcional*

< 3 años	6-12 años	13-18 años	> 18 años
~ Manifestaciones de llanto.	~ Dificultades en el lenguaje (necesidad de un sistema de comunicación alternativo).	~ Necesidades de tratamiento.	~ Necesidad de atención en un centro específico o residencia.
~ Dificultades del sueño.	~ Alteraciones motóricas.	~ Etapa adolescente.	~ Nuevas necesidades de adaptación.
~ Alteración del estado de ánimo.	~ Falta de control de esfínteres.	~ Nuevas adaptaciones para favorecer su autonomía.	~ Necesidad de tratamiento.
~ Falta de apetito o trastornos alimentarios.	~ Necesidad de tratamiento.		~ Necesidades biológicas y personales que implica el tránsito a la vida adulta.
~ Alteraciones conductuales y psicósomáticas.	~ Otras adaptaciones.		

*Fuente:* (Ruiz, Vicente, Fajardo, Bermejo, García, Pérez, 2011, p. 348).

La intervención debe centrarse en la reflexión de la familia en su conjunto sobre la situación real que está viviendo. Al mismo tiempo, se plantea como objetivo de intervención la mejora en la calidad del entorno emocional incrementando el nivel de expectativas, a través del apoyo y de una información adecuada, con el fin de confiar en las posibilidades de su hijo o hija. Los familiares deben ofrecer confianza y apoyo para que su hijo o hija pueda relacionarse de manera autónoma y ser un sujeto activo, fomentando el desarrollo de sus habilidades y capacidades. Algunos de los focos de intervención según Cabezas (2001) y Frude (a partir de Martínez, Álvarez y Fernández, 2009) son:

- **Actitudes hacia la diversidad funcional (sobrepotección y disciplina):** se profundiza sobre las opiniones de los familiares para conocer los sentimientos, pensamientos o emociones. El miedo o temor de los familiares a que el sujeto sufra algún daño debido a sus necesidades provoca en algunos casos una falta de exploración e interacción con el entorno. Frente a esta realidad, la intervención debe dirigirse a que los progenitores creen espacios de interacción y exploración. En consecuencia, el sujeto afectado aumenta su repertorio de experiencias, desarrollando nuevas habilidades.
- **Expectativas de futuro:** las expectativas de futuro se van moldeando a lo largo de la experiencia con la diversidad funcional en el núcleo familiar.
- **Cambios en la estructura familiar e impacto emocional:** la estructura familiar cambia estableciéndose modificaciones en las relaciones interpersonales dentro de la familia. Es en este punto donde se analizan los cambios individuales, conyugales, parentales y fraternales. Ante los numerosos cambios que deben afrontar, los apoyos sociales brindan una oportunidad para acompañar a la familia ante el impacto emocional que ha generado la patología.
- **Conflictos generados y efectos en la relación de pareja:** el proyecto común de pareja se ve afectado debido a las nuevas exigencias económicas, carga en el cuidado diario o miedo a afrontar el nacimiento de otro hijo o hija con algún tipo de diversidad funcional.

Según los autores Dunst y Trivette (2009), la creación de un espacio de confianza y redes de apoyo aseguran una base sólida para dar comienzo a la intervención. De nuevo, se presenta el empoderamiento familiar como parte del tratamiento del sujeto (dar autoridad y capacitar a las familias). Otro enfoque de intervención familiar, se basa en la profundización en los siguientes puntos (Fantova, 2002):

- **Información y asesoría:** Acceder y proporcionar información útil y veraz sobre la discapacidad de su hijo o hija. La información es poder, por lo que las familias se sienten con poder cuando los profesionales comparten información con ellas. Esta información deberá estar contextualizada y será transmitida en función del estado emocional de la familia y la fase de asimilación en la que se encuentre. Este aspecto es de vital importancia ya que en algunos casos se puede provocar un bloqueo ante el exceso de información o bien cuando la familia se encuentra en desequilibrio emocional para comprender e interiorizar nuevos conceptos.
- **Orientación:** Atención individualizada que proporciona a las familias orientaciones en la toma de decisiones frente a cualquier necesidad. A diferencia de la acción informativa, en la orientación se elaboran criterios para llevar a la práctica.
- **Apoyo emocional:** Se promueve el acercamiento de las familias con su entorno social y familiar. Las personas más allegadas ofrecen a la familia la oportunidad de respiro, compartir preocupaciones o bien encontrar apoyos. Otro recurso muy útil una vez que se establece un apoyo emocional con familiares, es el encuentro entre familias que comparten las mismas necesidades relativas a la discapacidad de su hijo o hija.
- **Formación:** Proceso orientado a la adquisición, destrezas y conocimientos a través de un profesional experto.
- **Terapia:** La terapia familiar es un tipo de recurso de intervención, donde a partir de determinadas orientaciones por parte de un profesional, se desarrollan objetivos de intervención previamente definidos en el entorno familiar.

### 3.5.2 Modelo de intervención centrado en la familia

Dentro del contexto de la discapacidad y necesidades del desarrollo, se están comenzando a implantar modelos centrados en la familia similares al modelo de Entornos

Competentes. Un ejemplo de ello es el modelo centrado en familia en el Servicio de Atención Temprana de España. Este modelo se centra en la familia como eje principal de intervención junto con el menor. En virtud de ello, la familia ha pasado a ser una prioridad siendo un punto fuerte en el que desarrollar potencialidades, dar apoyo y reforzar capacidades del sujeto.

Previamente al modelo actual centrado en familia, existía el modelo transaccional de Sameroff y el modelo ecológico de Bronfenbrenner (Pérez-López, y Brito de la Nuez, 2004), que se centraron a su vez, en dar importancia al valor que supone la familia en el desarrollo del menor. A raíz de la publicación y divulgación de ambos modelos, se deja de trabajar con el sujeto de forma aislada, para incorporar a la familia como elemento fundamental (Padilla et al., 2009).

El modelo centrado en familia según Peralta y Arellano supone un nuevo enfoque de intervención donde las familias adquieren un rol fundamental en relación a la planificación y evaluación de los servicios recibidos (considerando sus decisiones o prioridades (2010). Otra de las definiciones de este modelo es la aportada por Brewer, McPherson y Magra, que la definen como una filosofía de cuidado en el que los familiares y profesionales son considerados como iguales, siendo reconocidos y respetados. A su vez, las familias deben ser apoyadas a la hora de tomar decisiones (Espe-Sherwindt, 2008).

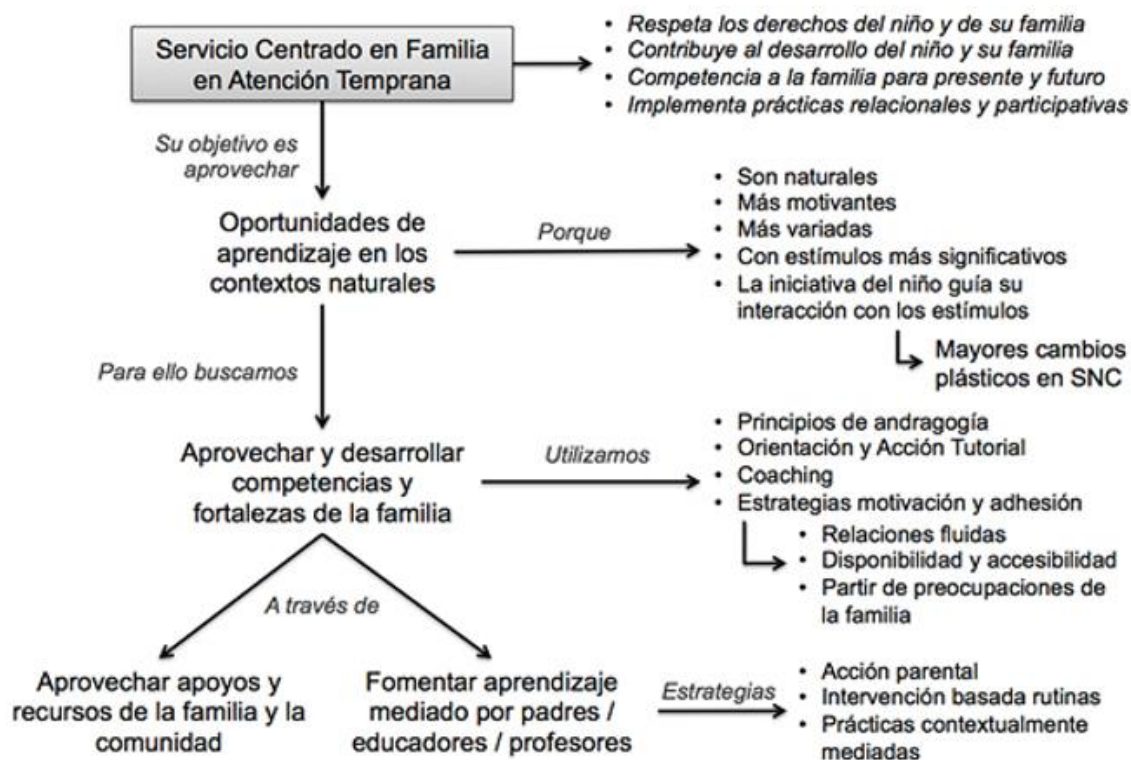
La puesta en marcha del enfoque centrado en familia, asume desde el comienzo la implicación activa de los cuidadores principales en entornos naturales, para así aprovechar y maximizar las oportunidades de aprendizaje (el cerebro del niño o niña estará guiado por sus propias motivaciones y podrá dirigir las interacciones). El entorno natural es un espacio idóneo donde se dan unas condiciones y oportunidades de aprendizaje en torno al afrontamiento de forma espontánea, difíciles de trasladar al centro o sala de intervención. El sujeto aprende a lo largo del día, en un entorno seguro y que ofrece recursos enriquecedores

como puede ser el juego u observación. La neurociencia defiende que “los cambios plásticos en el sistema nervioso del niño (...) son mayores cuando la iniciativa del niño guía su aprendizaje y su interacción con el medio, personas u objetos” (García, 2014, p. 293). Consecuentemente, a raíz de la aplicación de estos modelos centrados en la familia, se considera que las personas con discapacidad están mejor atendidas en sus hogares gracias a la atención y empoderamiento de las familias y asegurando también su calidad de vida. Esto en gran medida se debe a que la intervención es individualizada, flexible y sensible a las necesidades identificadas por la familia para cada sujeto, fortaleciendo y apoyando el funcionamiento familiar.

A través de la *Figura 21*, se puede observar que el aprovechamiento de los contextos naturales del sujeto permite trabajar y desarrollar competencias, considerando a su vez la acción parental como agente de intervención. Los recursos que ofrecen el contexto familiar y la comunidad en la que conviven, posibilitan una intervención contextualizada basada en rutinas enriquecedoras.

**Figura 21**

*Características, principios y prácticas en un servicio de Atención Temprana basado en el modelo centrado en la familia*



Fuente: (García-Sánchez, et al., 2014, p. 10).

En el modelo centrado en familia se establecen dos principios fundamentales:

1. **Establecimiento de una relación colaborativa entre familias y profesionales:** las familias cobran un rol activo desde el comienzo del proceso, convirtiéndose así en colaboradores al mismo nivel que los profesionales (Summers et al., 2005). La comunicación y el respeto mutuo entre familia y profesionales será un primer paso en garantizar la calidad de vida del sujeto en diferentes dimensiones (bienestar emocional, bienestar físico, bienestar material, autodeterminación, derechos, relaciones interpersonales, inclusión social y desarrollo personal) (Guinea y Uhlmann, 2013). Desde el punto de vista de

los profesionales implicados en los tratamientos del sujeto, estos provienen de diferentes disciplinas. En el modelo centrado en familia, estos profesionales intercambian, de forma intensa, información, conocimientos y habilidades, trabajando de forma cooperativa y en colaboración con el fin de conseguir un nivel de compromiso y compenetración que permita el intercambio de roles (García, 2014).

2. **Desarrollo de oportunidades para la capacitación de las familias:** este principio se basa en el empoderamiento de la familia lo que les permite percibir el control en la toma de decisiones y solución de conflictos. Así mismo, afrontan mejor las dificultades asociadas a la discapacidad de su hijo o hija.

Una vez que se conocen los principios, roles o características del modelo centrado en la familia, se establece una línea de intervención y punto de partida que corresponde con los 4 componentes básicos (Giné et al., 2009):

- Detectar las necesidades de la familia.
- Detectar las redes de apoyo.
- Empoderar a las familias para crear oportunidades y resolver problemas.
- Potenciar los puntos fuertes y recursos con los que cuenta la familia.

Para seguir comprendiendo en profundidad en qué consiste el modelo centrado en familia dentro de la Atención Temprana, se exponen en la *Tabla 27*, algunos de los objetivos generales de dicho enfoque.

**Tabla 27***Modelo de intervención familiar en el ámbito de la Atención Temprana*

OBJETIVO DE LA INTERVENCIÓN FAMILIAR EN ATENCIÓN TEMPRANA		
Generales	Operativos	
Cooperar con la familiar en el diseño del contexto físico, social y afectivo del menor.	Ambiente físico (hiper o hipoestimulación). Rutinas y hábitos. Interacción social,	
Asegurar la relación afectiva con el sujeto.	Analizar sus conductas. Crear espacios de comunicación. Asegurar vínculos afectivos.	
Proporcionar información, orientación y apoyo adaptado a cada familia.	Acompañamiento familiar en el duelo. Aportar información. Posibilitar la expresión de necesidades. Reducir la ansiedad frente a la diversidad funcional.	
Intervención desde las distintas áreas del desarrollo.	Ajustar las expectativas y aceptar las dificultades. Aprender técnicas y habilidades específicas, aumentando la seguridad en la toma de decisiones.	
Asegurar una red de recursos sociales y personales tanto al sujeto como a su familia.	<b>Acceso a recursos sociales</b> (prestaciones económicas, asociaciones, recursos, servicios, etc.).	<b>Acceso a recursos personales</b> (redes de apoyo social y familiar).



*Fuente:* (Perpiñán, 2009, p. 173).

El modelo centrado en la familia supone un enfoque que respeta los derechos del menor y su familia, contribuyendo así al desarrollo y bienestar de ambos. Para alcanzar estos propósitos es importante delimitar qué papel juega la familia y profesionales, así como la toma de decisiones e intervención. En la *Tabla 28*, se reflejan las distintas responsabilidades (a través de perfiles) en función de distintos modelos de intervención.

**Tabla 28***Roles y responsabilidades en función de los modelos de Atención Temprana*

<b>Modelo</b>	<b>Rol profesional</b>	<b>Rol familia</b>	<b>Decisión objetivos</b>	<b>Tipo de intervención</b>
Profesional experto	Genera soluciones. Responsable exclusivo del tratamiento.	<b>Pasivo</b>  Llevar al niño al tratamiento.	<b>Profesional</b>	Tratamiento Ambulatorio a cargo del profesional.
Familia aliada o coterapeuta	Genera soluciones. Forma a la familia.	<b>Activo</b>  Realizar en casa lo que prescriba el profesional.	<b>Profesional</b>	Tratamiento Ambulatorio a cargo del profesional y en casa a cargo de la familia.
Enfocado en la familia	Genera soluciones. Orienta a la familia.	<b>Algo Activo</b>  Realizar en casa lo que prescriba el profesional.	<b>Profesional</b>  La familia decide en posibles actuaciones desde casa.	Tratamiento Ambulatorio a cargo del profesional Orientaciones para la familia en casa, con poco seguimiento.
Centrado en la familia	Experto en discapacidad. Tutor y orientador de la familia. Generador de entornos competentes. Co-responsable del programa de actuación.	<b>Activo</b>  Co-responsable del programa de actuación.	<b>Consensuados y acordados entre familia y profesional.</b>  Compromiso compartido.	Intervención a través de la familia en el entorno natural: aprovechamiento de rutinas para generar oportunidades de aprendizaje.

*Fuente:* (García-Sánchez et al., 2014, p. 8).

En este nuevo enfoque, la calidad de vida familiar aparece como meta principal de los servicios profesionales que, además, reconocen las necesidades de todos los miembros de la familia en su conjunto y la influencia que estos ejercen en los procesos de desarrollo y aprendizaje (Peralta y Arellano, 2010). Se refleja así, una mayor satisfacción ya que experimenta una sensación de autoeficacia y de control acompañadas de una provisión de apoyos y servicios por parte de los profesionales que trabajan con su hijo o hija. A través de la *Tabla 29*, se puede reflejar estos supuestos en torno a la familia, conociendo qué principios se atribuyen al modelo centrado en familia y cuáles no.

**Tabla 29**

*Diferencia entre la práctica centrada en familia de otras prácticas*

<b>La práctica centrada en familia es...</b>	<b>La práctica centrada en familia no es...</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Considerar a la familia como un sistema de apoyo social donde se le otorga un papel activo en el desarrollo de la persona afectada.</li> <li>- Potenciar sus fortalezas y recursos a los que puede acceder.</li> <li>- Facilitar el acceso a información real de su familiar.</li> <li>- Consensuar con la familia cualquier tipo de planificación o toma de decisiones.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fijar el tratamiento en las debilidades del sujeto y su familia.</li> <li>- No considerar sus necesidades emocionales.</li> <li>- Releva la toma de decisiones que afecta a la familia a los profesionales.</li> <li>- Considerar que las visitas al hogar suponen una práctica centrada en familia.</li> <li>- Generalizar los tipos de tratamientos e intervención a todas las familias por igual.</li> </ul>

*Fuente:* (FEAPS, 2008).

Por último, cabe considerar que el modelo centrado en familia no tiene como fin la implicación de la familia de cara a la imitación de los modelos terapéuticos de intervención o rehabilitación. La realidad ha demostrado que esta práctica imitativa o el afrontamiento de la intervención terapéutica por parte de la familia genera estrés y presión sometida en la familia.

Consecuentemente se producen respuestas negativas a las demandas de su hijo o hija, y les aleja de ejercer rol parental y/o maternal (Castellanos et al., 2003; Watts, McLeod y McAllister, 2009).

### **3.5.3 Asociaciones de padres y madres frente a la discapacidad**

Ante la nueva realidad que afrontan las familias, es de vital importancia la búsqueda de apoyos dentro de su entorno más cercano e ir aumentando las posibilidades de intercambio de experiencias relativas a la discapacidad. Es entonces cuando juega un papel fundamental la unión entre familias que deben afrontar una nueva situación común. Esta unión y aproximación se facilita en la mayoría de los casos gracias a las asociaciones de padres y madres con hijos o hijas con algún tipo de discapacidad común. Los movimientos asociativos son un recurso muy enriquecedor a la hora de ofrecer recursos a las familias relacionadas con las necesidades que pueden plantear. Un ejemplo de ello, es la participación en programas de ocio, terapias específicas, respiro familiar o bien acceso a información.

Por otra parte, es importante que desde la asociación se facilite que la familia se sienta cómoda y se dé respuesta a sus demandas, en relación a información o bien intercambio de experiencias con otras familias. La misión principal de los servicios de apoyo a las familias es facilitar un acompañamiento tanto a la persona afectada como a su familiar, considerando sus fortalezas y propios recursos como mecanismos de afrontamiento. Este hecho es fundamental a la hora de conseguir que la familia considere de gran importancia y utilidad la adhesión a la asociación. Sin embargo, es importante considerar la posibilidad de que la familia no esté preparada para contactar con la asociación debido al proceso emocional en el que se encuentra. La participación debe ser voluntaria y en ningún caso una obligación a la que deben responder.

Normalmente las asociaciones nacen como pequeños grupos donde los que padres y madres de personas con discapacidad, se reúnen con el fin de apoyarse mutuamente y hacer algo por sus hijos e hijas. Los grupos de padres y madres pretenden hacer algo que beneficie directamente a sus hijos e hijas y “ahí suele surgir normalmente la iniciativa de creación de servicios. A pesar de que las asociaciones tienen como objetivo principal el acercamiento familiar, también tienden a centrarse en el acceso de prestación de servicios y gestión de dichos servicios. A su vez, el movimiento asociativo en favor de las personas con discapacidad siempre se encuentra ante el reto de la participación de las propias personas con discapacidad en la defensa de sus derechos.

En relación al objeto de estudio, existe en España una asociación central o principal del Síndrome de Rett, conocida como la Asociación Española del Síndrome de Rett (AESR). La AESR es una asociación sin ánimo de lucro, creada por familias de menores afectados y afectadas por el Síndrome de Rett. Nace en 1992, a partir de un grupo de familias pertenecientes a la Asociación Valenciana de dicho Síndrome. Fue en septiembre de 2010 cuando se amplía, convirtiéndose en la Asociación Española del Síndrome de Rett. Es una Asociación de ámbito nacional, independiente, con personalidad jurídica, dedicada a ayudar a las familias y dar visibilidad de la afectación a la sociedad en general (Asociación Española del Síndrome de Rett, 2016). Su objetivo principal es conseguir la máxima calidad de vida para las personas que padecen este síndrome en nuestro país, así como, mejorar la atención médico-asistencial, la educación y las prestaciones sociales y económicas e impulsar la investigación para la cura del Síndrome a través de un comité científico designado para este fin. Algunos de los servicios que ofrece son: Investigación; Estimulación precoz a través de terapias multidisciplinarias; Asesoramiento sobre prestaciones económicas (servicios jurídicos); Apoyo psicológico a las familias y Divulgación de información sobre el Síndrome de Rett. Con todo ello, la AESR supone una fuente de apoyo y facilitadora de contactos que

son fundamentales para estas familias, así como una fuente de recursos para hacer frente a todo lo que conlleva convivir y afrontar el Síndrome de Rett (necesidades emocionales, médicas, educativas, etc.).

A modo de cierre, este Capítulo III recopila los diferentes estudios que se han planteado en relación al contexto familiar en el Síndrome de Rett, lo que ha permitido establecer una pequeña aproximación (debido a los escasos estudios) sobre la realidad de estas familias en torno a la convivencia con la patología. Ampliando la información al ámbito de la diversidad funcional, el proceso de asimilación de la nueva realidad a través de las distintas fases psicológicas exige a la familia reconfigurarse y afrontar nuevos roles. Consecuentemente, se generan una serie de necesidades que van a repercutir en factores de riesgo en el perfil del cuidador y cuidadora principal (trastornos de ansiedad o depresión, impacto en la calidad de vida) como se ha investigado a lo largo de los años. Ante esta realidad, los nuevos modelos de intervención han otorgado empoderamiento y toma de decisiones a las familias, considerándolas como un elemento fundamental en la intervención del sujeto afectado. Finalmente, la información relativa al perfil fraternal ofrece la posibilidad de incorporar este subsistema en la intervención familiar como un factor de riesgo a tener en cuenta a la hora de abordar el impacto emocional en la familia.



## **SEGUNDA PARTE. ESTUDIO EMPÍRICO**





## **CAPÍTULO IV. INVESTIGACIÓN EMPÍRICA**



#### **4.1 Delimitación del problema y preguntas de investigación**

El problema de investigación que se propone para el presente estudio consiste en conocer en qué se traduce el impacto del Síndrome de Rett en el contexto familiar (niveles de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia) y qué factores están relacionados con dicho impacto (tipo de parentesco, sexo o edad del familiar, carga en el cuidado, etc.). A partir del problema de investigación propuesto, se plantean una serie de preguntas de investigación a las que se pretende dar respuesta para alcanzar nuevas aportaciones sobre el objeto de estudio y así impulsar nuevas investigaciones.

La mayoría de las preguntas de investigación propuestas no encuentran respuestas en las investigaciones clínicas planteadas en la literatura científica sobre el tema (Síndrome de Rett y familia. Como se ha mencionado a lo largo del documento, la mayoría de los estudios realizados sobre el Síndrome han estado enfocados al ámbito clínico de cara a conocer causas, tratamientos y factores biológicos decisivos en esta patología. Por el contrario, las investigaciones no otorgan suficiente peso o interés sobre aspectos relacionados con el impacto de nuevas terapias en el desarrollo de personas con Síndrome de Rett, la nueva situación familiar ante el Síndrome o el papel de las asociaciones, entre otros. Ante esta realidad, son las propias asociaciones quienes ejercen presión a la comunidad científica para dar visibilidad a la realidad familiar y sus necesidades. Se intenta así enfocar y dirigir una investigación en torno al contexto familiar y sus necesidades para dar respuesta a los vacíos en la literatura científica sobre el tema. De este modo, las preguntas que guían el trabajo empírico de esta investigación son las siguientes:

##### **Preguntas descriptivas**

- ¿Qué necesidades plantean las familias en el cuidado y dependencia de personas con Síndrome de Rett?

- ¿Qué capacidad de afrontamiento tienen estos familiares?
- ¿Qué terapias reciben personas con Síndrome de Rett en España en la actualidad?
- ¿Qué recursos y facilidades ofrecen las Asociaciones relacionadas con el Síndrome de Rett?
- ¿Cuál es la estructura familiar predominante en contextos familiares del Síndrome de Rett?
- ¿A qué servicios tienen acceso personas con Síndrome de Rett y sus familiares?
- ¿Cuál es la edad de diagnóstico media de niñas y niños con Síndrome de Rett en España?
- ¿A qué tipo de profesionales recurren las familias para recibir apoyo psicológico?
- ¿Cómo ha sido la experiencia familiar en el proceso de asimilación del diagnóstico?
- ¿Cómo es el impacto emocional desde el perfil fraternal?
- ¿Cómo es el impacto emocional en familias pertenecientes al ámbito de la Atención Temprana?

#### **Preguntas relacionales**

- ¿Existe relación entre los niveles de ansiedad en los familiares en función si son resilientes o no?
- ¿Existe relación entre el nivel de inadaptabilidad y los niveles de resiliencia en el familiar?
- ¿Cuáles son los niveles de ansiedad y depresión en familiares que conviven con una persona con Síndrome de Rett? ¿Cómo se relacionan ambos niveles?
- ¿Qué variables pueden determinar que una familia sea resiliente o no?
- ¿Cuáles son las redes de apoyo con las que cuentan estas familias? ¿Están relacionadas con la capacidad de afrontamiento del familiar?

- ¿Existe relación entre el apoyo psicológico y/o social recibido y las variables del estudio (ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia)?

#### **4.2 Objetivos de la investigación**

La investigación busca dar respuesta al siguiente objetivo principal: conocer el impacto del Síndrome de Rett en la dinámica familiar. Para alcanzar este objetivo, se plantean una serie de objetivos específicos que guían el proceso de investigación, una vez abordados los objetivos del marco teórico.

**Tabla 30***Objetivos generales y específicos de la investigación*

<b>Obj. generales</b>	<b>Obj. específicos</b>
Conocer el perfil de personas con Síndrome de Rett	~ Estudiar la edad media de diagnóstico que se alcanza actualmente.
	~ Representar los diferentes rangos de edad de personas con Síndrome de Rett en España.
	~ Conocer la variedad de terapias que se aplican a personas con Síndrome de Rett como parte de sus tratamientos e intervención.
	~ Determinar qué modalidad de educación reciben o han recibido.
Describir las necesidades y características de la dinámica familiar en el Síndrome de Rett	~ Conocer algunas de las necesidades en la maternidad, paternidad y conyugalidad ante el cuidado de hijas e hijos con Síndrome de Rett.
	~ Mostrar la composición y núcleo familiar de hogares donde conviven con una persona con Síndrome de Rett.
	~ Conocer qué estrategias de intervención familiar se están poniendo en marcha para dar respuesta a las necesidades de los familiares con hijas con Síndrome de Rett.
	~ Estudiar las necesidades económicas y de conciliación ligadas al Síndrome de Rett.
	~ Estudiar las características de familias pertenecientes al ámbito de la Atención Temprana.
	~ Conocer el nivel de ansiedad de familiares que conviven con el Síndrome de Rett.
	~ Conocer el nivel de depresión de familiares que conviven con el Síndrome de Rett.
	~ Conocer el nivel de inadaptación de familiares que conviven con el Síndrome de Rett.
	~ Conocer el nivel de resiliencia de familiares que conviven con el Síndrome de Rett.
	~ Estudiar las redes de apoyo con las que cuentan las familias.
	~ Conocer el proceso de asimilación del diagnóstico, así como las expectativas de futuro de sus hijas e hijos.
~ Reflejar el papel y necesidades desde el perfil fraternal.	
Estudiar la relación	~ Evaluar la correlación de las variables depresión,

entre las variables del estudio dentro del contexto familiar del Síndrome de Rett	ansiedad, resiliencia e inadaptación en familiares.
Estudiar si existe relación entre las variables del estudio y otros factores relacionados con el Síndrome de Rett	<p>~ Comprobar si la edad de la persona con Síndrome de Rett influye en los niveles de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia del familiar.</p> <p>~ Estudiar la relación entre el parentesco, sexo y edad del familiar con los niveles alcanzados en las variables del estudio.</p> <p>~ Conocer las variables que influyen los niveles de depresión y/o adaptación al cambio en los familiares de personas con el Síndrome.</p> <p>~ Estudiar las variables que determinan la capacidad de resiliencia en familiares que conviven con el Síndrome de Rett.</p> <p>~ Determinar la relación de las variables ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia en familiares que conviven con hijas e hijos con Síndrome de Rett en función de los apoyos recibidos.</p>

### 4.3 Formulación de hipótesis

A partir de los objetivos de investigación se plantean una serie de hipótesis que posteriormente serán sometidas a verificación y análisis en función de los datos obtenidos en el estudio empírico. Al igual que los objetivos generales y específicos, las hipótesis son agrupadas en categorías, en función del tipo de análisis que se realiza. A continuación, se muestran en la siguiente *Tabla 31*, las categorías e hipótesis del estudio.



**Tabla 31***Hipótesis del estudio*

<b>Relativas a la edad de la persona con Síndrome de Rett</b>	<p>H1: Existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de ansiedad.</p> <p>H2: Existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de depresión.</p> <p>H3: Existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de inadaptación.</p> <p>H4: Existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de resiliencia.</p> <p>H5: Existe una relación negativa entre las variables ansiedad, depresión e inadaptación, y la edad de la persona con Síndrome de Rett.</p>
<b>Relativas a la edad de diagnóstico</b>	<p>H6: La edad media del diagnóstico del Síndrome de Rett en la muestra es de 4 años.</p>
<b>Relativas al apoyo psicológico</b>	<p>H7: Existe una relación negativa entre la variable resiliencia e inadaptación en familiares que sí cuentan con apoyo psicológico.</p> <p>H8: Familiares que cuentan con apoyo psicológico muestran medias inferiores en las variables del estudio que aquellos que no cuentan con apoyo social ni apoyo psicológico.</p> <p>H9: Familiares que no cuentan con apoyo psicológico tienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación de aquellos que sí cuentan con apoyo psicológico.</p>
<b>Relativas al apoyo social</b>	<p>H10: Existe una relación negativa entre la variable resiliencia e inadaptación en familiares que cuentan con apoyo social.</p> <p>H11: Familiares que no cuentan con apoyo social tienen niveles</p>

	<p>superiores de ansiedad, depresión e inadaptación de aquellos que sí cuentan con apoyo social.</p> <p>H12: Familiares que no cuenta con ningún tipo de apoyo obtienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación; y niveles inferiores de resiliencia.</p>
<b>Relación entre variables</b>	<p>H13: Existe una relación negativa entre la variable ansiedad y la variable resiliencia.</p> <p>H14: Existe una relación positiva entre la variable ansiedad y la variable inadaptación.</p> <p>H15: Existe una relación positiva entre la variable ansiedad y la variable depresión.</p> <p>H16: Existe una relación negativa entre la variable depresión y la variable resiliencia.</p> <p>H17: Existe una relación negativa entre la variable depresión y la variable inadaptación.</p> <p>H18: Existe una relación negativa entre la variable resiliencia y la variable inadaptación.</p> <p>H19: Existe una relación negativa entre la variable inadaptación, y la variable cohesión y adaptación.</p>
<b>Relativas al participante</b>	<p>H20: Existencias diferencias significativas entre los diferentes niveles de ansiedad y la carga de horas en el cuidado.</p> <p>H21: Existencias diferencias significativas entre las variables dependientes del estudio y la edad del sujeto que responde o participante.</p>

#### 4.4 Método de investigación

##### 4.4.1 Diseño de la investigación

Se plantea un diseño mixto de la investigación, donde se combinan dos metodologías (cuantitativa y cualitativa) para agregar mayor complejidad al diseño del estudio. El diseño mixto permite optimizar la interpretación de los problemas de investigación planteados y abordar al objeto de estudio desde una perspectiva más amplia e integral, a través de datos

obtenidos por el método cuantitativo y cualitativo (visión holística). Dentro de los diferentes tipos de diseños mixtos de investigación que existen, se lleva a cabo un diseño exploratorio consecutivo. Siguiendo el presente estudio, el diseño exploratorio permite abordar el análisis del impacto del Síndrome de Rett en el contexto familiar, integrando y combinando la interpretación de los datos obtenidos por el método cuantitativo y método cualitativo.

Según el carácter cuantitativo, las variables propuestas van a ser medibles y cuantificables con datos numéricos. Este tipo de metodología permite aplicar instrumentos de recogida de información y con ellos analizar estadísticamente el comportamiento de determinados datos numéricos para poder explicar una realidad (objeto de estudio). Se plantea una perspectiva descriptiva-correlacional, no experimental y transversal, donde se pretende representar y describir las cualidades y circunstancias del entorno familiar del Síndrome de Rett. Según Hernández, Fernández y Baptista (2010), el planteamiento de un estudio de tipo descriptivo, es idóneo para investigaciones donde el interés del investigador o investigadora radica en examinar cómo es un fenómeno determinado y cuáles son sus manifestaciones. En relación a la perspectiva correlacional, se pretende estudiar las distintas relaciones que existen entre los niveles de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia dentro del contexto familiar con otros factores (impacto en el entorno familiar del Síndrome de Rett). De este modo, mediante un estudio correlacional se analizará la relación de los niveles alcanzados (ansiedad, depresión, etc.) en función del impacto emocional del familiar. Siguiendo el perfil de la investigación, se trata de una investigación transversal, ya que los datos son recolectados en un sólo momento.

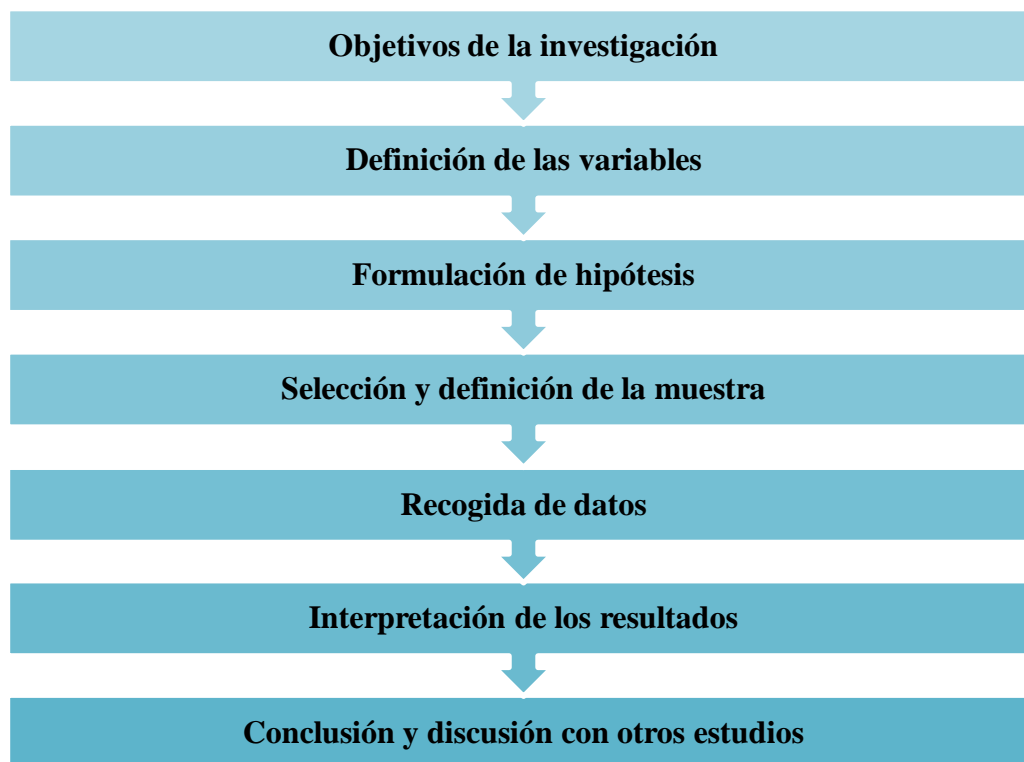
A su vez, la investigación tiene un carácter no experimental y ex post facto (posterior al hecho), ya que se van a describir, clasificar y analizar variables preseleccionadas, en contextos naturales en ausencia de cualquier tipo de manipulación experimental. En consecuencia, la muestra participante responde a las preguntas diseñadas en relación a hechos

que ya habían acontecido (diagnóstico del Síndrome de Rett en su familiar) y que podrían haber generado algún tipo de cambio psicológico (Ej. Aumento niveles de ansiedad o resiliencia).

Finalmente, la investigación propuesta aporta un carácter cualitativo al incorporar una herramienta de acercamiento directo con información del entorno familiar a través de la entrevista. Para ello se toma un pequeño grupo de la muestra (10 familias), a las cuales se les realiza una entrevista para conocer su experiencia personal con el Síndrome de Rett, participación en asociaciones, necesidades sobre aspectos económicos o sociales y experiencias sobre los servicios recibidos, entre otros. La propuesta de entrevistas personales responde a las inquietudes e intereses de la investigadora para conocer y aproximarse a la realidad familiar en relación al Síndrome de Rett.

#### **4.4.2 Fases de la investigación**

Para llevar a cabo el diseño propuesto, se consideran una serie de fases de investigación de cara a llevar una línea fundamentada de actuación. Cada una de las fases que se muestran a continuación, permiten desarrollar la investigación de acuerdo a una serie de elementos que la constituyen: objetivos, instrumentos de recogida de información, tipos de muestra o bien revisión del marco teórico o estado de la cuestión del problema, entre otros.

**Figura 22***Fases de la investigación***4.5 Definición y relación de las variables del estudio**

En este apartado, se define el carácter de cada una de las variables principales del estudio. Cada variable es analizada en función de su definición conceptual y operativa así como su naturaleza. Antes de pasar a definir cada una de las diferentes variables, es importante indicar que el motivo que ha llevado a elegir dichas variables está relacionado con las evidencias encontradas en la revisión de la literatura científica acerca de las variables que podrían ser claves en el contexto familiar del Síndrome de Rett. En el apartado 3.3.2 *Necesidades desde el perfil del cuidador o cuidadora* se reflejan algunos de los estudios que han permitido verificar la prevalencia de niveles de ansiedad, depresión o estrés parental en familias que conviven con la diversidad funcional, considerándose factores de riesgo a tener en cuenta en dicho contexto. Por ello, estas variables son foco de interés para valorar el

impacto de una enfermedad rara en los familiares con los que convive la persona afectada. Considerando la variable adaptabilidad, es a través del modelo del circumplejo de Oslon donde se explica el funcionamiento familiar en función de su capacidad de cohesión y adaptabilidad ante las dificultades que se le presentan (Ejemplo: aparición de una enfermedad rara en el núcleo familiar). Por su parte, la variable resiliencia supone un factor determinante a la hora de analizar el impacto familiar de una enfermedad rara, dado que el afrontamiento de la crisis en el ciclo vital familiar implica en algunos sistemas familiares una mayor cohesión y fortalecimiento de su estabilidad. Respecto a las variables redes de apoyo, es el modelo de familias exitosas de Beavers y Hampson el cual permite explicar diferentes perspectivas y comportamientos de sistemas familiares ante la llegada de la diversidad funcional. Siguiendo su modelo y en consonancia con las redes de apoyo, las familias centrífugas mostrarían una mayor tendencia a la búsqueda de apoyos sociales o psicológicos al ser considerado un sistema más abierto a la hora de manifestar sus conflictos internos. Por el contrario, las familias centrípetas mostrarían un mayor rechazo a aceptar la búsqueda de redes de apoyo, al ser sistemas familiares más cerrados con tendencia a minimizar y ocultar sus conflictos. En virtud de ello, se estudia el comportamiento de estas variables con el fin de establecer relaciones entre ellas o dar significado a sus comportamientos antes determinados factores (variables independientes). Las variables propuestas para el estudio son:

**Tabla 32***Tipos de variables del estudio*

<b>Variables independientes</b>	<b>Variables dependientes</b>
Apoyo psicológico	Ansiedad
Apoyo social	Depresión
Edad de la persona con Síndrome de Rett	Resiliencia
Edad de diagnóstico de la persona con	Inadaptación
Edad del participante	Cohesión y adaptación familiar
Sexo del participante	
Número de horas para el cuidado	

#### **4.5.1 Ansiedad**

**Definición conceptual de la ansiedad:** Es una forma de respuesta que ofrece nuestro organismo (temporal o permanente) a los estímulos que se muestran a nuestro alrededor, por lo que supone una función psicofísica. Va a depender en gran medida del conocimiento del propio ser (autocontrol), ya que se movilizan las operaciones defensivas del organismo. La ansiedad es una condición del estado que se caracteriza por sentimientos de tensión y aprensión subjetivos conscientemente percibidos, lo que supone el aumento de la actividad del sistema nervioso autónomo (Azabal, 2014). Si el aumento de la ansiedad genera dificultades en la forma de pensar, realizar actividades de la vida diaria o en cómo percibe la realidad, pasa a convertirse en una patología (Fernández, 2015). Cuando existe una causa o motivo real definido, la ansiedad moviliza a la persona y la obliga a buscar una solución, ya que es consciente del problema (la ansiedad ayuda a la persona a enfrentarse al peligro). Sin embargo, cuando el peligro no es real, la persona se bloquea y queda indefensa (Bolaños, 2014).

Considerando el contexto familiar, la ansiedad patológica en uno de los miembros que conviven en el núcleo familiar repercute negativamente en la cantidad y calidad de las

interacciones dentro del hogar con el resto de personas. Teniendo en cuenta las múltiples necesidades que implica la afectación del Síndrome de Rett, la ansiedad es un factor que se debe tener en cuenta a la hora de intervenir con la familia.

**Definición operativa de la ansiedad:** La ansiedad es una variable que se analiza en el presente estudio a través de las puntuaciones obtenidas en la escala HAD (Hospital Anxiety-Depression Scale).

#### 4.5.2 Depresión

**Definición conceptual de depresión:** Consiste en la pérdida de afecto positivo que se manifiesta en un rango de síntomas relacionados con trastornos del sueño, falta de autocuidado o actividad diaria, poca capacidad de concentración, falta de interés o fatiga y ansiedad entre otros. La depresión supone un trastorno específicamente relacionado con el procesamiento de la información relativo con el estado de ánimo. Los modelos cognitivos sobre la depresión consideran que existen ciertos aspectos cognitivos implicados en el procesamiento de información, lo que permitiría explicar por qué algunas personas se deprimen y otras no ante la vivencia de los mismos acontecimientos (Duque, 2015).

**Definición operativa de la depresión:** La depresión es una variable que se analiza a través de las puntuaciones obtenidas a través de la escala autoaplicable HAD (Hospital Anxiety-Depression Scale), al igual que la ansiedad.

#### 4.5.3 Inadaptación

**Definición conceptual de la inadaptación:** La adaptación consiste en la capacidad que genera el sistema familiar para afrontar un cambio, a través de la modificación o ajuste de su estructura, responsabilidades o roles y reglas que sustentan sus interacciones (Rodrigo et al., 2008). La capacidad de adaptación va a depender del equilibrio de la familia, ya que en



función de este, la cohesión y adaptabilidad actúan más satisfactoriamente ante los cambios que puedan surgir. A la hora de enfocar la habilidad de adaptación en el presente estudio, se tiene en cuenta el carácter negativo de la misma, es decir, se considera la capacidad de inadaptación de las familias participantes.

**Definición operativa de la adaptabilidad:** El grado de inadaptabilidad de la muestra participante va a ser analizada a través de la Escala de Inadaptación de Echeburúa.

#### 4.5.4 Resiliencia

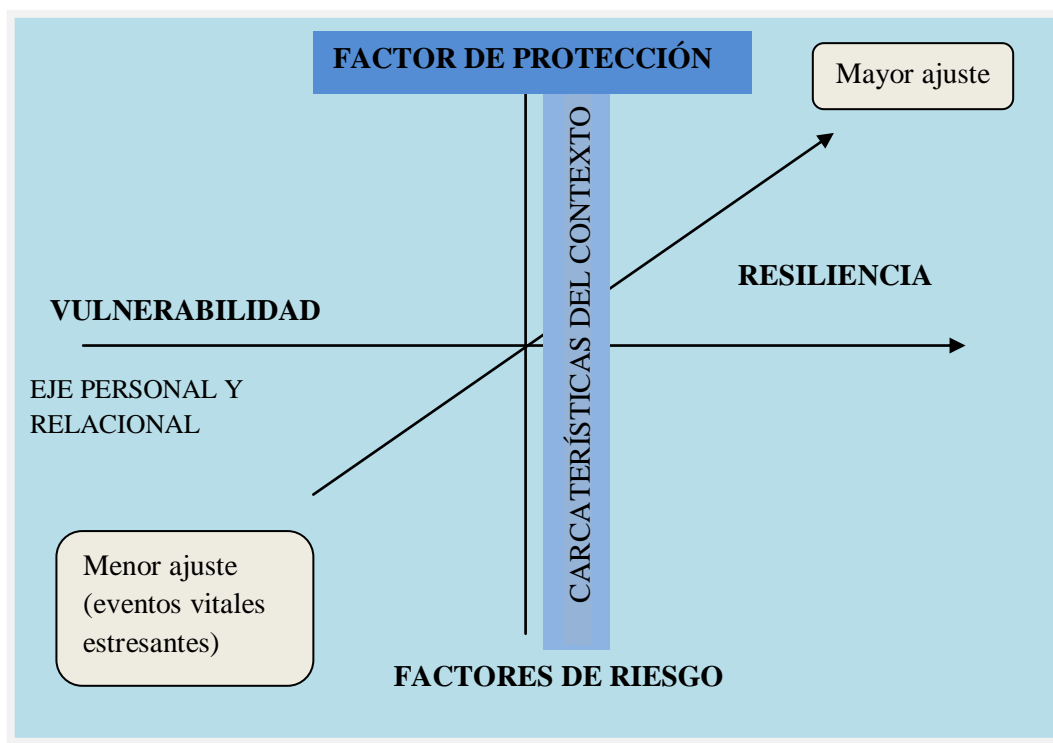
**Definición conceptual de la resiliencia:** Es definida como la capacidad de crecimiento personal frente a la superación de una determinada adversidad, emergiendo de esta experimentando un crecimiento personal (Huerta y Rivera, 2017). La resiliencia consiste en un proceso donde se lleva a una adaptación positiva ante una situación considerada de adversidad. En dicho proceso, se ponen en marcha una serie de factores de resiliencia relacionados con las características sociales, personales y familiares (Oñate y Calvete, 2017). La resiliencia es un recurso potencial que permite entender la forma en que la familia se enfrenta y maneja una nueva situación adversa tratando de reorganizar y adaptar a cada uno de sus integrantes, a partir de sus propios recursos. Algunas de las investigaciones sobre resiliencia en familias que conviven con personas con discapacidad intelectual, se han enfocado cuantitativamente utilizando medidas generales del constructo o centrándose en muy pocos factores protectores (Bayrakli y Kaner, 2012; Migerode et al., 2012). Por otro lado, se han planteado algunas investigaciones de carácter cualitativo con el fin de conocer la aproximación de factores resilientes en familias que conviven con la diversidad funcional. En la investigación llevada a cabo por las autoras Oñate y Calvete en el año 2017, se analizaron los factores importantes para 32 familias consideradas como resilientes por las asociaciones y que vivían con una persona con diversidad funcional. Algunos de estos factores fueron: redes

de apoyo, espiritualidad (coincidiendo con el estudio de Fang-Yi, Jin-Ru y Tzu-Ying de 2013), ocio, cambio en las metas, vivir el presente o autocuidado entre otros. Otra de las investigaciones reflejó la importancia de la aceptación de la diversidad funcional o necesidades del hijo o hija como factores vitales en una familia resiliente (Santana, 2019).

Finalmente, la capacidad de resiliencia va a estar condicionada por los recursos internos y externos empleados para enfrentarse con éxito a la adversidad. Gran parte de las capacidades resilientes de un sujeto se observan en el tipo de relaciones o de interacciones concretas que las personas establecen en su entorno social y familiar. La *Figura 23* permite representar visualmente algunos de los elementos o factores decisivos a la hora de considerar la resiliencia como una aptitud positiva de afrontamiento.

**Figura 23**

*Modelo multidimensional del ajuste personal y social a largo plazo*



*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Rodrigo et al., 2008).

El eje horizontal está definido por aspectos personales y relacionales, situando en su polo negativo la vulnerabilidad, y en el positivo la resiliencia. Considerando el eje vertical, se encuentran las características del contexto de desarrollo y se sitúa en el polo positivo los factores de protección, contrapuesto a los factores de riesgo (polo negativo). A partir de dicha figura, se podría afirmar que una persona tendrá un mayor ajuste personal y social, si en su contexto de desarrollo predominan factores de protección, cuenta con recursos suficientes para afrontar la adversidad y existen pocos eventos estresantes significativos en su vida.

**Definición operativa de la resiliencia:** Se propone la Escala de Resiliencia de Connor-Davidson para analizar dicha variable.

#### 4.5.5 Cohesión familiar

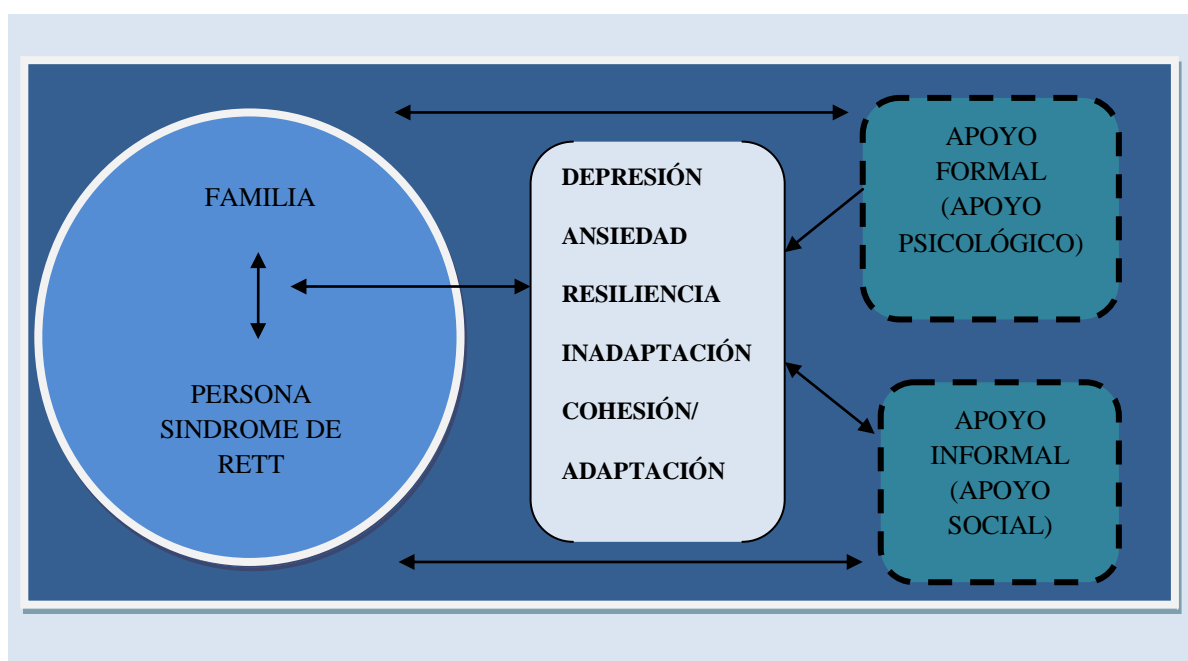
**Definición conceptual de la cohesión familiar:** La familia es un sistema dinámico y abierto a cambios, por lo que es fundamental valorar tanto la cohesión como la adaptación del sistema familiar ante retos y dificultades que van surgiendo a medida que evolucionan sus miembros y afrontan sucesos vitales como ocurre ante la llegada de la diversidad funcional. Supone así, la vinculación emocional y grado de delimitación personal entre los miembros de la familia dentro del sistema familiar (Rodrigo et al., 2008).

**Definición operativa de la cohesión familiar:** Se analiza la cohesión en el contexto familiar a través del cuestionario FACES III.

Una vez definidas las variables a nivel conceptual y operativa, se realiza un esquema donde se predetermina la relación que van a tener las variables del estudio entre ellas.

#### Figura 24

*Previsión en la relación de variables antes de aplicar los instrumentos de recogida de información*



El esquema representa la relación de las variables en función del contexto en el que se encuentren. Como se puede observar, existe una relación bidireccional entre la familia y la persona con Síndrome de Rett. Ambos elementos plantean la posibilidad de generar un impacto en las variables depresión, ansiedad, inadaptación y resiliencia. Como se puede apreciar, estas cuatro variables a su vez reflejan una relación bidireccional en el contexto social (apoyo formal) y unidireccional respecto a la intervención o apoyo psicológico. También se consideran las variables cohesión familiar y adaptabilidad que se analizan a través de FACES III.

#### **4.6 Descripción de la población y muestra**

Partiendo de la inexistencia de algún registro oficial y riguroso sobre la población con Síndrome de Rett en España, se estima que existen aproximadamente 300 personas con dicha alteración, considerando el número de registros en asociaciones/fundaciones. En relación al método de muestreo, este consiste en un proceso no aleatorio incidental o de conveniencia, ya que deben cumplir una serie de criterios básicos. Estos criterios de inclusión son:

- Convivir con un familiar con diagnóstico de Síndrome de Rett (independientemente de su edad) o tener parentesco directo con él o ella.
- Tener lugar de residencia en España.
- Estar de acuerdo con participar en el estudio de forma voluntaria y el uso de datos del mismo.

Para acceder a la muestra del estudio, se acuerda y coordina una colaboración formal con la Asociación Española de Síndrome de Rett con sede en Valencia. En el mes de julio de 2018 se firma un documento de colaboración con la Asociación (*Ver Anexo I*), mediante el cual se permite el acceso a la muestra y difundir así los instrumentos de recogida de

información. Por su parte, la Asociación puede tener acceso a información sobre el estado de la tesis y resultados del estudio.

El tamaño de la muestra no tiene un máximo de participantes. Pese a ello, el objetivo es alcanzar el máximo número de familiares participantes, difundiendo los instrumentos de recogida de información no sólo a través de la Asociación Española del Síndrome de Rett, sino a través de otras asociaciones o instituciones que han querido colaborar. Algunas de ellas son:

- Asociación Catalana del Síndrome de Rett.
- Irisbond: empresa encargada de diseñar y aplicar comunicadores con personas con Síndrome de Rett (Sistemas Alternativos y Aumentativos de Comunicación).
- La fábrica de palabras: empresa especializada en terapias de comunicación de personas con Síndrome de Rett (Sistemas Alternativos y Aumentativos de Comunicación).
- Grupo de investigación del Síndrome de Rett en el Hospital Sant Joan de Deu a través de la investigadora Judith Armstrong.
- FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras.
- Asociación Sense Barreres.
- Fundación Síndrome de West.

Así mismo, se considera el uso de redes sociales como vehículo más rápido para dar cobertura al máximo número de participantes (tomando como referencia en todo momento la dimensión de la población en España). Para ello, se publica el interés de buscar familiares que quieran participar a través de redes sociales o creando un vídeo por parte de la investigadora. Igualmente, las comunicaciones realizadas en Congresos Nacionales o Asambleas del Síndrome de Rett han facilitado el acceso a nuevos participantes, alcanzando

una muestra más amplia. Con todo ello, la muestra queda constituida por 222 familiares de una persona con Síndrome de Rett con la que conviven o tienen relación directa. Las variables sociodemográficas que son analizadas a través de la participación de los familiares que constituyen la muestra, se abordan en el siguiente apartado *4.7 Instrumentos de recogida de información*.

Respecto a la segunda fase de la investigación dedicada al estudio cualitativo mediante entrevistas, se han preseleccionado propositivamente diferentes perfiles de familias con el fin de acceder a contextos familiares totalmente diferentes entre sí. La intención de las entrevistas es conocer en profundidad la realidad del Síndrome de Rett desde una perspectiva familiar. Para ello, se contacta con determinadas familias seleccionadas de toda España en función de una serie de perfiles que se describen más adelante. Para el desarrollo de las entrevistas se realizan diferentes desplazamientos por España en función de los lugares de origen de las familias propuestas.

En resumen, se cuenta con dos tipos de muestra, una general que da respuesta al análisis cuantitativo de la investigación y está constituida por 222 familiares de personas con Síndrome de Rett, y una específica y más reducida de 10 familias que da respuesta a la recogida de información de carácter cualitativo para profundizar en la experiencia real de las familias que conviven con una persona diagnosticada con el Síndrome de Rett.

#### **4.7 Instrumentos de recogida de información**

Los instrumentos de recogida de información han sido rigurosamente revisados con el fin de recoger la información necesaria sobre las variables que se pretenden analizar y obtener así, evidencias empíricas sobre el objeto de estudio. En un único documento (*Ver Anexo II*) se engloban las 4 escalas principales del estudio que miden la ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia. A su vez, se incorpora un cuestionario con preguntas

sociodemográficas acerca del participante. En referencia a este cuestionario general, se diseñan una serie de preguntas que permitan recoger información sobre algunos de los objetivos específicos propuestos en la investigación y que incluye los siguientes aspectos:

### **Relativos al familiar**

- Sexo, edad y provincia en la que reside.
- Ocupación laboral.
- Número de personas que conviven en el hogar/Genograma.
- Apoyo psicológico y del entorno recibido.
- Número de horas implicadas en el cuidado de su familiar.
- Pertenencia o no a otras asociaciones.

### **Relativos a la persona con Síndrome de Rett**

- Edad en el momento del estudio y edad en la que recibió el diagnóstico.
- Tipo de escolarización o si asiste a centro de día.
- Tratamiento médico que recibe.
- Prestaciones económicas a las que tienen acceso.
- Frecuencia de las sesiones que recibe y profesionales implicados

Los ítems diseñados para el cuestionario general, son sencillos de responder y cuentan con opciones de respuesta múltiple, dejando la pregunta abierta para incluir alguna respuesta que no venga dada por el cuestionario.

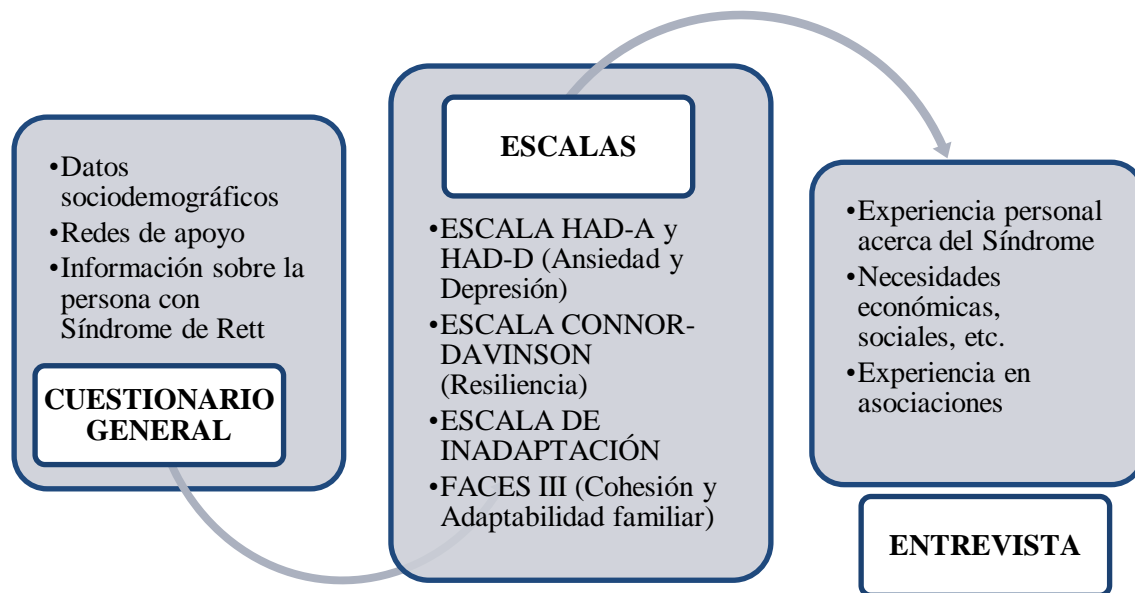
Complementariamente, a un grupo reducido de la muestra global (10 familias) se realiza una entrevista presencial y aplica el cuestionario sobre cohesión y adaptabilidad familiar (FACES III), al igual que la Escala de Inadaptación (*Ver Anexo III*). En la *Figura 25*,



se muestra de forma simplificada la composición de los instrumentos de recogida de datos que han formado parte de la investigación.

**Figura 25**

*Instrumentos de recogida de información*



#### 4.7.1 Instrumentos de carácter cuantitativo

Se han tomado las últimas revisiones de las escalas propuestas para la recogida de datos. Todas las escalas emplean un lenguaje sencillo e inclusivo que permite al participante responder de forma sencilla sin dificultad alguna de comprender el ítem. En relación a su longitud, dos de las escalas propuestas no superan los 10 ítems (HAD y Echeburúa) y las otras dos cuentan con 25 y 20 ítems respectivamente (Connor-Davidson y Faces III). En la *Tabla 33* que se muestra a continuación, se exponen las dimensiones que componen cada uno de los instrumentos de investigación del estudio, así como fecha y autores.

**Tabla 33***Instrumentos de carácter cuantitativo de la investigación*

<b>Instrumento</b>	<b>Dimensión</b>	<b>Categorías</b>	<b>Autores</b>	<b>Año</b>
Hospital Anxiety and Depression Scale (HAD-A/HAD-D)	Ansiedad Depresión	Ansiedad Depresión	A. Zigmond y R. Snaith	1983, revisión 2005 (Rico, Restrepo y Molina)
Escala de Inadaptación	Funcionamiento psicosocial y laboral de una persona	Trabajo/estudios Vida social Tiempo libre Relación de pareja Vida familiar Escala global	E. Echeburúa	1995, revisión 2000 (Echeburúa, Corral y Fernández-Montalvo)
CD-RISC (Connor-Davidson Resilience Scale)	Resiliencia	Persistencia, tenacidad y autoeficacia Control bajo presión Adaptabilidad y redes de apoyo Control y propósito Espiritualidad	K. M. Connor y J. R. T. Davidson	2003, revisión 2012 (Rodríguez y Moleiro)
Faces III (Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scale)	Cohesión y Adaptabilidad	<b>Cohesión</b> (No relacionada-Semirelacionada-Relacionada-Aglutinada) <b>Adaptabilidad</b> (Rígida-Estructurada-Flexible-Caótica).	Olson, Portner, y Lavee	1985, revisión 2002 (Ponce et al.)

a) *HAD-A y HAD-D (Hospital of Anxiety and Depression Scale)*

La Escala Hospitalaria de Ansiedad y Depresión fue creada por A. Zigmond y R. Snaith en 1983 con el fin de detectar trastornos de la ansiedad y depresión en un medio

hospitalario en sus orígenes. La Escala ha tenido diferentes traducciones y adaptaciones para adaptarla al contexto español, garantizando su fiabilidad y variabilidad (Rico, Restrepo y Molina, 2005).

El nombre original de la Escala es *Hospital of Anxiety and Depression Scale*, y su objetivo principal es la detección de trastornos afectivos y de humor de manera rápida y sencilla. El uso de la Escala HAD, se ha extendido mundialmente ya que tiene una buena sensibilidad y especificidad para identificar y cuantificar estos trastornos, y ha sido validada para su uso en España por la Fundación de Enfermería de Cantabria (2018).

En relación a su estructura (*Ver Anexo IV*), se trata de un cuestionario de 14 ítems, divididos en dos subescalas (ansiedad y depresión). Cada una de estas subescalas consta de 7 ítems que se evalúan en una escala con puntuaciones de 0 a 3, correspondiendo la puntuación 0 a la respuesta más favorable y 3 a la respuesta menos favorable. Las respuestas son graduales en relación a la frecuencia con la que se identifican o reconocen con el ítem. Se obtiene así una puntuación para cada subescala, considerándose las puntuaciones iguales o superiores a 11 (niveles altos) como indicativas de caso de trastorno depresivo o de ansiedad, no existe trastorno cuando la puntuación es igual o inferior a 7 (niveles bajos), y caso dudoso con puntuaciones comprendidas entre 8 y 10 (niveles medios).

#### *b) Escala de Inadaptación*

La Escala fue creada por Enrique Echeburúa en el año 1995. La Escala de Inadaptación refleja en qué medida los problemas psicológicos de los sujetos pueden afectar a diferentes áreas de la vida cotidiana. Las dimensiones que la constituyen son: Tiempo libre; Trabajo o estudios; Vida familiar; Vida social; Relación de pareja; Escala global.

La escala cuenta con 6 ítems (5 específicos de una dimensión y 1 global), y son puntuados de 0 a 5 en una escala de tipo Likert (*Ver Anexo V*). El rango de escala total va de

0 (puntuación mínima) a 30 (puntuación máxima). Una puntuación mayor a 12 puntos (sumatorio puntuación de cada ítem) indica que el sujeto muestra una capacidad de adaptación y afrontamiento del cambio baja. De lo contrario, los sujetos muestra una capacidad de afrontamiento y adaptación al cambio significativamente positiva cuando las puntuaciones son iguales o menores que 12. Se trata de un autoinforme cuyos resultados son sencillos de analizar.

*c) Escala de Resiliencia de Connor-Davidson (CD-RISC)*

La Escala fue creada por los autores Connor y Davidson en el año 2003, y consta de 25 ítems que corresponden a 5 factores o subescalas. A continuación, se muestran las 5 subescalas con sus correspondientes ítems:

- Persistencia-tenacidad-autoeficacia (ítems: 10-12, 16, 17, 23-25).
- Control bajo presión (6, 7, 14, 15, 18, 19, 20).
- Adaptabilidad y redes de apoyo (1, 2, 4, 5, 8).
- Control y propósito (13, 21, 22).
- Espiritualidad (3, 9).

La Escala de Connor-Davidson, contiene respuestas de naturaleza ordinal y el participante mide el grado de acuerdo, siendo 0 en absoluto, 1 rara vez, 2 a veces, 3 a menudo y 4 casi siempre (*Ver Anexo VI*). Una vez recogidas todas las puntuaciones de cada ítem, se suman e interpreta que, a mayor puntuación en cada dimensión, más indicadores de resiliencia muestra el participante. Las puntuaciones son interpretadas en función de tres niveles de resiliencia: nivel bajo (cuartil 1, 25% puntuaciones acumuladas), nivel medio (cuartil 2, 50% de las puntuaciones acumuladas y nivel alto (cuartil 3, 75% de las puntuaciones acumuladas).

*d) Escala FACES III (Escala de Evaluación de la Cohesión y Adaptabilidad Familiar)*

La Escala de Evaluación de la Cohesión y Adaptabilidad Familiar (FACES III, Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scale) fue creada en 1985 por los autores Olson, Portner y Lavee. Esta Escala permite evaluar las dimensiones del Modelo Circumplejo de Olson acerca del Funcionamiento Familiar: la adaptabilidad y la cohesión familiar. Para el presente estudio, se han tomado los 20 ítems que evalúan el nivel de cohesión y adaptabilidad (siendo los 10 ítems impares empleados para evaluar la cohesión y los 10 ítems pares para la adaptabilidad) de la familia tal como el sujeto la percibe en ese momento (*Ver Anexo VII*). Estos 20 ítems responden a una escala de tipo Likert (casi siempre, muchas veces, a veces sí y a veces no, pocas veces, casi nunca), donde casi nunca o nunca puntúa con 1 punto y casi siempre o siempre con 5. Las puntuaciones obtenidas son interpretadas según la *Tabla 34* (Schmidt, Barreyro y Maglio, 2010):

**Tabla 34**

*Interpretación de las puntuaciones obtenidas en FACES III*

<b>Variable cohesión</b>			
<b>10-34</b>	<b>35-40</b>	<b>41-45</b>	<b>46-50</b>
No relacionada	Semirelacionada	Relacionada	Aglutinada
<b>Variable adaptabilidad</b>			
<b>10-19</b>	<b>20-24</b>	<b>25-28</b>	<b>29-50</b>
Rígida	Estructurada	Flexible	Caótica

*Fuente:* (Elaboración propia a partir de Schmidt, Barreyro y Maglio, 2010).

#### 4.7.2 Instrumento de carácter cualitativo

Para estudiar en profundidad la experiencia del sujeto con Síndrome de Rett y su familia, se ha llevado a cabo una entrevista como parte de los instrumentos de recogida de información. Para ello, se establece contacto con la Asociación Española del Síndrome de Rett para acceder a 10 familias con diferentes perfiles en relación a su composición, edad de su hija o hijo, afectación del Síndrome de Rett o lugar de residencia. De este modo se intenta englobar 10 familias con diferencias significativas (heterogéneas). Estas familias quedan representadas a través de los siguientes perfiles:

- Padre con una hija con Síndrome de Rett divorciado (familia monoparental).
- Madre con una hija con Síndrome de Rett divorciada (familia monoparental).
- Familia con hijo afectado con Síndrome de Rett (versión atípica).
- Familia recién llegada a la Asociación con una hija menor con Síndrome de Rett (contexto Atención Temprana).
- Familia integrada por dos gemelas con Síndrome de Rett.
- Familia que convive con una mujer con Síndrome de Rett poco afectada.
- Familia que cuenta con una hija con Síndrome de Rett adulta en residencia.
- Hermana que cuenta con la tutela de una mujer con Síndrome de Rett.
- Familia nuclear con una hija menor con Síndrome de Rett.
- Familia residente en España pero originaria de otro país (en este caso Venezuela) con una hija con Síndrome de Rett.

Del mismo modo, estas familias muestran diferencias significativas entre ellas en relación a:

- Edad de sus hijas o hijos.

- Nivel de afectación del Síndrome de Rett.
- Fase de asimilación del diagnóstico en el que se encuentran los familiares.
- Provincia en la que viven.
- Edad de los progenitores.
- Tamaño del hogar en relación al número de personas que conviven en él.
- Parentesco con la persona con Síndrome de Rett (madre, padre o hermana).
- Servicio al que acuden diariamente.
- Acceso o no a prestaciones y tipo de prestación.

Las preguntas son diseñadas y formuladas en relación a los diferentes objetivos de la investigación y sin olvidar que constituyen un instrumento riguroso de recogida de información de la misma. Igualmente, las preguntas son formuladas de modo que sean un hilo conductor y las respuestas fluyan a modo de conversación a la largo de la entrevista. Cada pregunta es formulada ajustando el concepto de hija/hijo/hermana/hermano en función de la relación de parentesco que le corresponde a la persona entrevistada respecto a la persona con Síndrome de Rett. A continuación, se recogen todas las preguntas planteadas en las entrevistas en función del objetivo de investigación que abarca:

- **Objetivos: Conocer algunas de las necesidades en la maternidad, paternidad y conyugalidad ante el cuidado de hijas e hijos con Síndrome de Rett**

¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?

¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?

¿Acudes a terapia psicológica?

¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta de que tu hija era especial?

¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett como padre o madre?

¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestra hija?

¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos y amigas?

¿Cómo definirías a tu hija con 3 palabras?

¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?

- **Estudiar las necesidades económicas y de conciliación ligadas al Síndrome de Rett.**

¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?

¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?

¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?

- **Objetivos: Mostrar la composición y núcleo familiar de hogares donde conviven con una persona con Síndrome de Rett y reflejar el papel y necesidades desde el perfil fraternal.**

Edad actual hija/edad diagnóstico

¿Cuál es el papel de su hermano o hermana en esta situación?



- **Objetivos: Conocer qué estrategias de intervención familiar se están poniendo en marcha para dar respuesta a las necesidades de los familiares con hijas con Síndrome de Rett, determinar los recursos sociales y educativos a los que pueden tener acceso y estudiar los recursos materiales y personales que aportan las asociaciones de Síndrome de Rett en el ámbito nacional.**

¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija diariamente?

¿Consideras que están especializados en el Síndrome?

¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hija?

¿En qué Asociación estáis inscritos?

¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?

¿Qué os ha aportado la Asociación?

¿Acudes a terapia psicológica?

¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico de su hija?

- **Objetivo: Reflejar las redes de apoyo diarias con las que cuentan las familias.**

¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?

¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?

¿Qué os aporta ese contacto?

- **Objetivo: Conocer el proceso de asimilación del diagnóstico, así como las expectativas de futuro de sus hijas.**

¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?

¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?

¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o emociones encontrados?

¿Cómo ves el futuro de tu hija?

Las preguntas están englobadas en 6 categorías diferentes relacionadas con las necesidades familiares. Estas 6 categorías han permitido aplicar un planteamiento organizado para codificar las preguntas en bloques de cara al posterior análisis de las mismas (codificación axial). En virtud de ello, la codificación de las respuestas en función a la categoría de la pregunta, permite analizar la respuesta ofrecida y contrastarla con la respuesta de otros participantes o de la muestra global. Estas 6 categorías son:

1. **Síndrome de Rett:** preguntas relacionadas con la experiencia con el Síndrome de Rett.
2. **Apoyos:** redes de apoyo con los que cuentan las familias.
3. **Asociación:** significado, aportación y experiencia en las asociaciones relacionadas con la diversidad funcional.
4. **Cambios:** el conjunto de nuevas dinámicas experimentadas a raíz de recibir el diagnóstico.
5. **Terapias:** constituye las diferentes terapias, profesionales y tipo de escolarización recibida.
6. **Contacto con otras familias:** aproximación con redes de apoyo que han experimentado la misma realidad en relación al Síndrome de Rett.



## **CAPÍTULO V. ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS**



### 5.1 Introducción al análisis de los resultados

En este Capítulo V, se muestran los distintos tipos de análisis que se han llevado a cabo con los datos recogidos. Por un lado, se encuentra el análisis de las características sociodemográficas de la muestra participante (222 familiares) y los análisis descriptivos, correlacionales y diferenciales, respecto al método cuantitativo de la investigación. Por otro lado, se refleja el análisis realizado de las respuestas recopiladas a través de las entrevistas familiares (muestra reducida constituida por 10 familias) siguiendo el método cualitativo del estudio.

Para realizar el análisis de los datos recogidos, se emplea el paquete estadístico “IBM SPSS Statistic Data Editor” conocido como SPSS, en su versión 24.0 para Windows. Gracias a este software de análisis de datos, se pueden interpretar las puntuaciones en función de las operaciones estadísticas que se seleccionan. Para esta investigación, se han analizado la distribución de frecuencias, medias o medidas de variabilidad de cada una de las variables, ya que el análisis de datos realizado tiene dos funciones principales diferenciadas: una correspondiente al análisis descriptivo y otra dedicada al contraste de hipótesis. Otro de los análisis que se realiza, es la correlación bivariada de  $r$  de Pearson para conocer la correlación de variables o la fuerza de asociación de las mismas. Gracias a esta correlación, se ha podido conocer el grado de relación de las variables del estudio. El análisis de la varianza de un factor o *ANOVA*, permite aplicar una prueba estadística para analizar si varios grupos difieren o no significativamente entre sí de acuerdo a las medias que han alcanzado (Gúzman, 2012).

Respecto al análisis de los datos de carácter cualitativo del estudio, se emplea el programa ATLAS.ti (Computer Assisted Qualitative Data Analysis Software) en la versión 7.0 para Windows. Este programa es una herramienta muy enriquecedora en investigaciones que recogen datos (provenientes de entrevistas, películas, grupos de discusión, artículos, fotografías, etc.), ya que ofrece recursos para aumentar la efectividad en la calidad de

organización del análisis de la información. ATLAS.ti permite clasificar, analizar, buscar y representar una gran cantidad de información.

Finalmente, se considera el cálculo del tamaño de la muestra como parte del análisis de los resultados. A un nivel de confianza del 95% y con una muestra de 222 familiares, existiendo una población de personas con Síndrome de Rett en España de aproximadamente 300 personas, el margen de error es de 4 puntos. A continuación, se dan a conocer los resultados alcanzados en el perfil sociodemográfico del participante, los resultados en función de las variables analizadas (estudios descriptivos, correlacionales y diferenciales), entrevistas personales e integración de resultados de carácter cuantitativo y cualitativo.

## **5.2 Características sociodemográficas de la muestra**

El análisis de los datos sociodemográficos permite diseñar un perfil de participante predominante de la muestra en cuanto a sus características sociodemográficas. De tal modo que se analizan los datos sociodemográficos relativos a dos perfiles principales: el de familiar y el de la persona con Síndrome de Rett. Las variables sociodemográficas son:

### **Relativas al familiar**

- Sexo, edad y provincia en la que reside.
- Ocupación laboral.
- Número de personas que conviven en el hogar/Genograma.
- Apoyo psicológico y del entorno recibido.
- Número de horas implicadas en el cuidado de su familiar.
- Pertenencia o no a otras asociaciones.

### **Relativas a la persona con Síndrome de Rett**

- Edad en el momento del estudio y edad en la que recibió el diagnóstico.

- Tipo de escolarización o si asiste a centro de día.
- Tratamiento médico que recibe.
- Prestaciones económicas a las que tienen acceso.
- Frecuencia de las sesiones que recibe y profesionales implicados

Siguiendo el análisis del perfil general, la muestra está compuesta por un 80,6% de mujeres y un 19,4% de hombres, familiares de una persona con Síndrome de Rett. Ambos tienen una media de edad 40-50 años (43,7% de la muestra). El 74,3% de estas mujeres, responden al perfil de madre de la persona con Síndrome de Rett (74,3%). Considerando la dependencia de su familiar, los familiares del estudio dedican en torno a 5-10 horas del día al cuidado de su familiar con Síndrome de Rett (32,4%). Además, participa o está inscrito en alguna asociación (90,5%) relacionada con el Síndrome y recibe algún tipo de prestación o ayuda económica a la dependencia (86%).

En relación a la persona con Síndrome de Rett, tienen de media aproximadamente 15 años en el momento del estudio ( $\bar{X} = 14,95$ ), siendo de menos de 1 años la persona afectada más joven y de 47 la más mayor. En términos de porcentajes, el 25,7% tiene entre 13-21 años en el momento del estudio (57 personas), seguidos de 56 menores entre 7-12 años de edad (25,5%). La edad media en la recibieron el diagnóstico es de 5 años ( $\bar{X} = 5,03$ ; mínimo 0 y máximo 32 años). Respecto de los rangos de edad, recibieron el diagnóstico antes del primer año de vida el 14,4%, entre los 2-3 años el 50%, entre los 4-7 años el 16,3%, entre los 8-15 años el 10,8%, y entre los 16-32 años el 17%. En relación al servicio al que acude, el 52,7% asiste a un Centros de Educación Especial.

Una vez conocido el perfil mayoritario del participante y de la persona con Síndrome de Rett, se procede a analizar una a una las variables sociodemográficas del estudio. En relación a la edad del familiar que responde, aproximadamente la mitad se sitúa entre los 40-



50 años de edad (43,7%) frente a un 25,7% que se sitúa entre los 50-60 años de edad y seguidos de un 21,6% que se sitúa en torno a los 30-40 años. Por último, cabe mencionar que minoritariamente un 1,4% se sitúa en edad avanzada entre los 70-80 años de edad, donde sólo participan 3 personas. Tan sólo se ha recogido una respuesta respecto al rango 15-20 años.

**Tabla 35**

*Rango de edad del familiar que responde al cuestionario*

<b>Rango de edad</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
Entre 15-20 años	1	,5	,5
Entre 20-30 años	9	4,1	4,5
Entre 30-40 años	48	21,6	26,1
Entre 40-50 años	97	43,7	69,8
Entre 50-60 años	57	25,7	95,5
Entre 60-70 años	7	3,2	98,6
Entre 70-80 años	3	1,4	100
Total	222	100	

En relación a la variable sexo, la muestra está formada mayoritariamente por mujeres ya que 179 familiares que participan en el estudio son mujeres, frente a 43 hombres.

**Tabla 36**

*Sexo del familiar que responde al cuestionario*

<b>Sexo</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
Hombre	43	19,4	19,4
Mujer	179	80,6	100
Total	222	100	

En cuanto a la procedencia de los familiares, el Síndrome de Rett cuenta con una gran dispersión geográfica. Esta dispersión geográfica en España, dificulta en algunos casos el contacto entre familias o el acceso a recursos que ofrecen algunas asociaciones vinculadas

con el Síndrome. De los 222 familiares del estudio, 12 no indican su lugar de procedencia y 210 sí. A continuación, se muestran las provincias de las que forman parte los familiares del estudio:

**Tabla 37***Provincia a la que pertenece la familia*

<b>Provincia</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>
No lo indica	12	5,4
A Coruña	3	1,4
Albacete	2	,9
Alicante	8	3,6
Almería	7	3,2
Asturias	4	1,8
Badajoz	5	2,3
Barcelona	23	10,4
Bizkaia	4	1,8
Cádiz	6	2,7
Cantabria	4	1,8
Castellón	5	2,3
Ciudad Real	1	,5
Córdoba	3	1,4
Gipuzkoa	4	1,8
Girona	4	1,8
Granada	4	1,8
Guadalajara	1	,5
Huelva	1	,5
Islas Baleares	1	,5
Jaén	3	1,4
Las Palmas	1	,5
León	1	,5
Lleida	3	1,4
Lugo	1	,5
Madrid	30	13,5
Málaga	5	2,3

---

Murcia	9	4,1
Navarra	5	2,3
Pontevedra	2	,9
Santa Cruz de Tenerife	2	,9
Segovia	1	,5
Sevilla	13	5,9
Toledo	5	2,3
Valencia	16	7,2
Valladolid	10	4,5
Zamora	3	1,4
Zaragoza	10	4,5
Total	222	100

---

En la *Tabla 38* que se muestra a continuación, se agrupan las respuestas en función de la Comunidad Autónoma a la que pertenecen.

**Tabla 38***Comunidad Autónoma a la que pertenecen*

<b>Comunidad</b>	<b>Número de familiares</b>
No lo indica	12
Andalucía	42
Aragón	10
Asturias	4
Cantabria	4
Castilla la Mancha	9
Castilla y León	15
Cataluña	30
Comunidad de Madrid	30
Comunidad Valenciana	29
Extremadura	5
Galicia	6
Islas Baleares	1
Islas Canarias	3
La Rioja	0
Murcia	9
Navarra	5
País Vasco	8
Total	222

Como se puede observar en ambas *Tablas*, la dispersión geográfica del Síndrome es evidente. El estudio cuenta con representación de todas las Comunidades Autónomas a excepción de La Rioja, donde no se han recibido respuestas de los cuestionarios. Las Comunidades dónde ha habido mayor participación en el estudio son: Andalucía con 42 respuestas, Comunidad de Madrid y Cataluña con 30 respuestas en cada Comunidad y Comunidad Valenciana con 29 respuestas. Las Comunidades con menor representación son

Islas Baleares (1 respuesta), Islas Canarias (3 respuestas) y Cantabria y Asturias con 4 respuestas respectivamente.

En relación al tipo de parentesco que guarda el participante del estudio con la persona con Síndrome de Rett, se han encontrado relaciones de parentesco distintas a las previstas al inicio del estudio (padre o madre) incluyendo las siguientes: hermana, abuela, tía o familiar lejano (prima de la madre). Como puede observarse en la *Tabla 39*, 165 respuestas indican ser la madre de la persona con Síndrome de Rett frente a 43 respuestas que corresponden a padres. Los porcentajes relacionados con la representación del perfil parental y maternal se relacionan con la representación de hombres y mujeres en el estudio (80,6% mujeres y 19,4% hombres). Cabe mencionar que aparece en la muestra el perfil de hermana (8 respuestas), el cual ha sido reflejado como pilar fundamental de la intervención familiar en el proceso de asimilación y convivencia de la diversidad funcional (marco teórico). El perfil o rol de hermana ha sido a su vez considerado para formar parte del análisis de la experiencia familiar con el Síndrome de Rett, como se verá más adelante en el apartado *5.7 Análisis de datos en el estudio cualitativo*.

**Tabla 39**

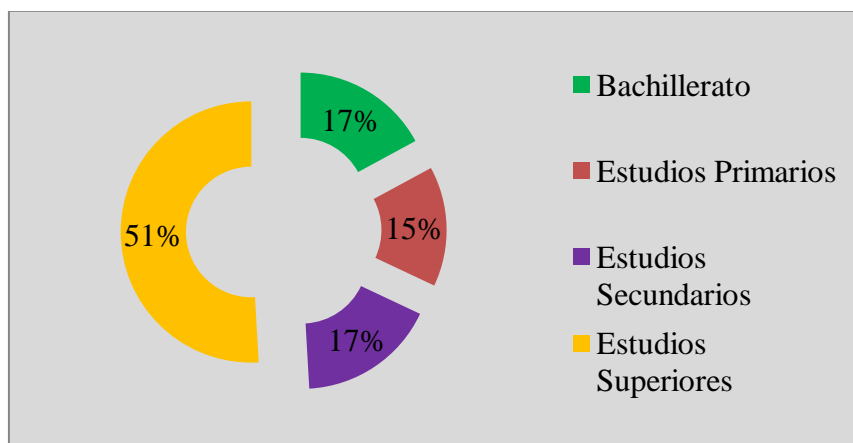
*Parentesco con la persona con Síndrome de Rett*

Parentesco	Frec.	% válido	% acumulado
Abuela	1	,5	,5
Hermana	8	3,6	4,1
Madre	165	74,3	78,4
Padre	43	19,3	98,2
Prima de la madre	1	,5	98,6
Tía	3	1,4	100
Total	222	100	

En relación a los niveles de estudios alcanzados por el familiar que participa en el estudio, más de la mitad de la muestra con 113 respuestas, cuenta con estudios superiores. Seguidamente, con 38 respuestas, tiene estudios de Bachillerato o estudios secundarios.

#### Gráfica 4

*Nivel de estudios alcanzados por el participante*



La categoría de ocupación profesional permite conocer cuál es la actividad principal que realizan las personas que participan en el estudio. Los resultados obtenidos reflejan una gran disparidad de respuestas. En primer lugar, 81 respuestas indican trabajar a tiempo completo, 34 a tiempo parcial y 31 respuestas indican trabajar en el hogar exclusivamente. En la *Tabla 40* se pueden apreciar las diferentes respuestas dadas: estudiantes, jubilados, personas en desempleo, etc.

**Tabla 40***Actividad actual del participante*

<b>Actividad</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
No lo indica	6	2,7	2,7
Estudiante	2	,9	3,6
Jubilado o Pensionista	10	4,5	8,1
Otro	19	8,6	16,7
Parado, en busca del primer empleo	1	,5	17,1
Parado, habiendo trabajado antes	29	13,1	30,2
Trabajo a tiempo completo	81	36,5	66,7
Trabajo a tiempo completo por temporadas	4	1,8	68,5
Trabajo a tiempo parcial	34	15,3	83,8
Trabajo a tiempo parcial por temporadas	5	2,3	86
Trabajo en tareas del hogar exclusivamente	31	14	100
Total	222	100	

Otro de los objetivos propuestos para la investigación es conocer la composición de los hogares donde conviven una o varias personas con Síndrome de Rett. En el ítem “indica el número de personas que convivís en el hogar”, 86 familiares indican vivir en un hogar formado por 4 personas incluyendo a la persona con Síndrome de Rett, seguido de 76 respuestas que indican convivir en hogares formados por 3 personas. En tercer lugar, 37 familiares indican que conviven en un hogar formado por 5 personas. Es importante destacar que minoritariamente, los hogares están formados por 9 personas (1 respuesta), o 1 persona al estar en residencia la persona con Síndrome de Rett (2 respuestas).



**Tabla 41***Número de personas que convive en el hogar*

<b>Nº</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
1	2	,9	,9
2	13	5,9	6,8
3	76	34,4	41,2
4	86	38,9	80,1
5	37	16,7	96,8
6	4	1,8	98,6
7	2	,9	99,5
9	1	,5	100
Total	221	100	
Perdidos sistema	1		
Total	222		

En cuanto a la edad de las personas con Síndrome de Rett que participan en el estudio y la edad con la que fueron diagnosticadas, se analizan las respuestas (dadas por sus familiares) mediante rangos de edad para distribuir las respuestas y así facilitar su análisis y representación. El criterio para establecer los límites de edad en cada uno de los rangos, busca aproximarse a los cuartiles que engloban el 25%, 50% y 75% de las respuestas alcanzadas por la muestra. Respecto de la edad de la persona con Síndrome de Rett en el momento del estudio, el primer cuartil recoge el 23,4% de las personas con Síndrome de Rett entre los 0-6 años, que coincide con el rango de edad a la que se dirige la Atención Temprana. En el segundo cuartil se incluyen a las personas con Síndrome de Rett entre los 7-12 años de edad en el que se sitúa un 25,2% de la muestra (acumula el 49,5% de los resultados). En el tercer cuartil se encuentra un 25,7% de las personas con Síndrome de Rett que incluye personas entre 13-21 años (acumulando el 75,7% de los resultados). Finalmente, con 53 respuestas y un 23,9% (acumula el 100% de los resultados), se encuentran las personas entre 22-47 años (edad adulta). Los 4 rangos de edad engloban aproximadamente

el 25% de las puntuaciones en cada uno de ellos. Por último, mencionar que 24 personas con Síndrome de Rett tienen más de 30 años.

**Tabla 42**

*Rango de edad de las personas con Síndrome de Rett cuando se realiza el estudio*

<b>Rango de edad</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
0-6 años	52	23,4	23,9
7-12 años	56	25,2	49,5
13-21 años	57	25,7	75,7
22-47 años	53	23,9	100
Perdidos Sistema	4	1,8	
Total	222	100	

Considerando la edad de diagnóstico media de la muestra con Síndrome de Rett del estudio, se ha alcanzado una media de 5 años. Por un lado, la edad de diagnóstico se sitúa dentro del rango de la edad temprana (0-6 años), pero es una media de edad bastante tardía al considerar que la aparición de los primeros síntomas comienza entre los 6-18 meses edad (Petazzi, 2014; Bonete et. al, 2010; Ruggieri y Arberas, 2003). Este hecho implica, que la puesta en marcha de tratamientos o la inscripción en asociaciones relacionadas con dicho Síndrome, se podría estar realizando de manera tardía. A su vez, el Servicio de Atención Temprana finaliza a los 6 años, y consecuentemente, en muchos casos los tratamientos en Centros de Atención Temprana (CAT) o Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT) no alcanzan un año de duración al tener un diagnóstico tan tardío.

**Tabla 43**

*Media de edad de diagnóstico de las personas con Síndrome de Rett del estudio*

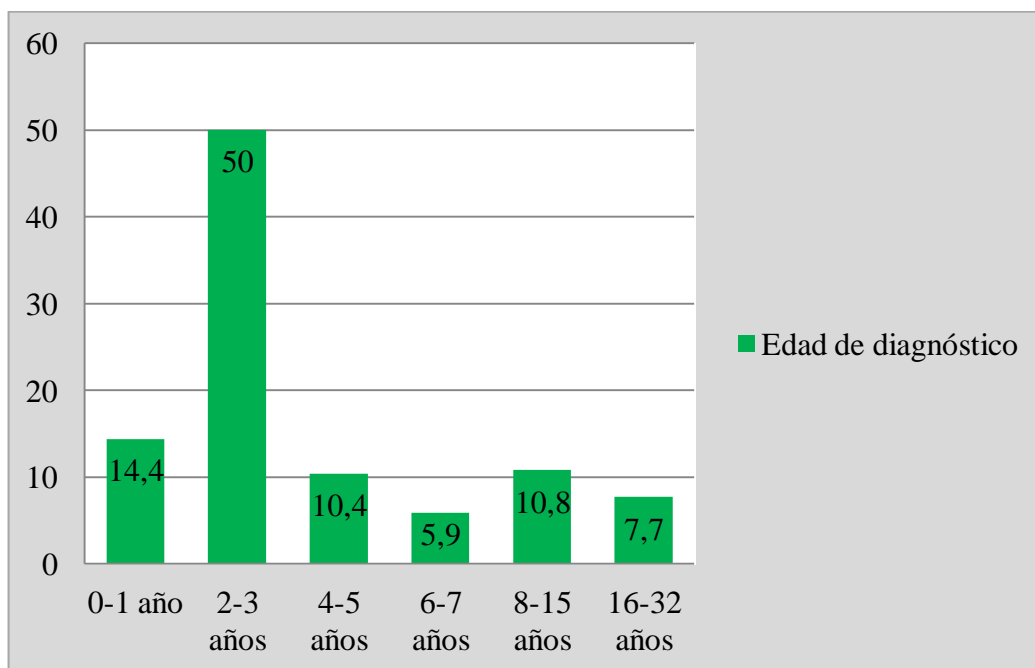
	N	Rango	Mín.	Máx.	Media	Desv.	Varianza
		Estadís.	Estadís.	Estadís.	Estadís.	Desv. Error	Estadís.
Edad de diagnóstico	220	32	0	32	5,03	,38	32,52
N válido (por lista)	220						

Como se puede apreciar en la *Tabla 43*, las edades de diagnóstico se representan entre los valores 0 y 32 años. Por lo tanto, indica que existe una persona de la muestra cuyo familiar con Síndrome de Rett ha sido diagnosticado con 32 años. Este hecho es significativo y representa una realidad del Síndrome de Rett, ya que existen personas actualmente en nuestro país que podrían no tener el diagnóstico de Síndrome de Rett pese a padecerlo, o bien, haber recibido el diagnóstico en edad avanzada. Los resultados han sido variados gracias a las 220 respuestas recogidas, pese a que 2 personas de la muestra no indican la edad de diagnóstico de su familiar.

Agrupando las edades en las que recibieron el diagnóstico, los resultados reflejan que la mitad de la muestra (*Gráfica 5*) fue diagnosticada entre los 2-3 años de edad con 111 respuestas. Seguidamente con 32 respuestas, recibió el diagnóstico en el primer año de vida (0-1 años) con 32 respuestas. Aproximadamente, el 65% de las personas con Síndrome de Rett del estudio han recibido el diagnóstico antes de los 3 años de vida. Tan sólo 17 personas afectadas recibieron el diagnóstico tardíamente entre los 16-32 años.

**Gráfica 5**

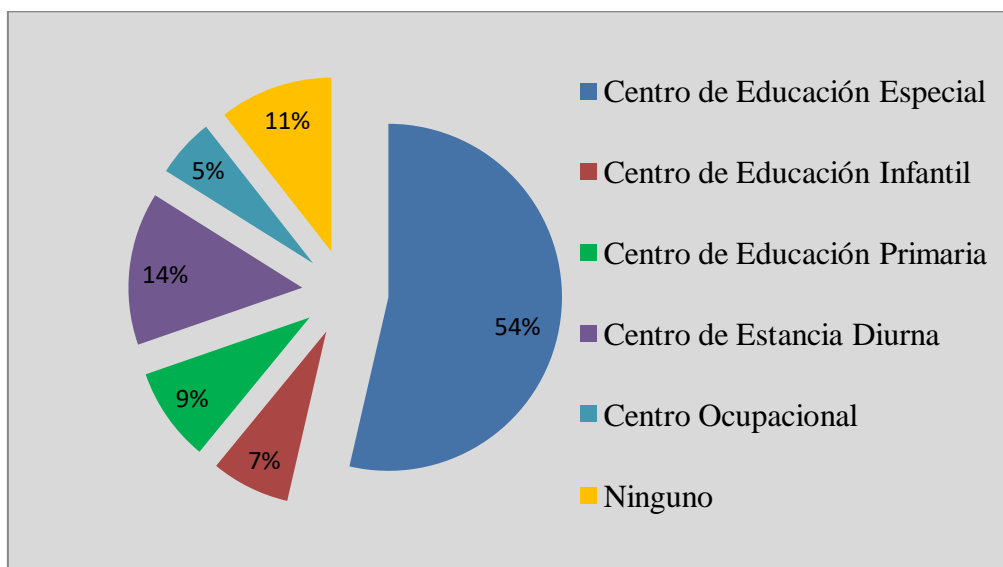
*Edad con la que recibió el diagnóstico de Síndrome de Rett*



A continuación, se valora el tipo de servicio al que acude la persona con Síndrome de Rett en el momento del estudio. Este dato permite conocer el tipo de escolarización o institución a la que tienen acceso habitualmente. En relación al tipo de escolarización que reciben en el momento del estudio, el 52,7% de personas con Síndrome de Rett acuden a Centros de Educación Especial. Es significativo este dato, ya que son los Centros de Educación Especial los que incluyen terapias como logopedia o fisioterapia, importantes y necesarias para personas con Síndrome de Rett. A su vez, los síntomas o afectaciones que implica el Síndrome son atendidos gracias a los recursos y profesionales especializados que cuentan estos centros, ya que en los centros ordinarios no cuentan con ello. En segundo lugar, acuden a Centros de Estancia Diurna (un 14% de la muestra). Por último, cabe destacar que un 5,4% acude a Centros Ocupacionales, un 7,2% a Centros de Educación Infantil y un 8,6% a Centros de Educación Primaria.

**Gráfica 6**

*Tipo de escolarización o servicio al que acude la persona con Síndrome de Rett en el momento del estudio*



Otra de las variables que se ha querido analizar en el estudio ha sido la carga en el cuidado medida en horas al día, debido a la dependencia de la persona con Síndrome de Rett. En esta variable se encuentran respuestas muy diversas, lo que ha llevado a contestar fuera de los rangos establecidos, dando la posibilidad de que el participante indique otra opción de respuesta que más se ajuste a su realidad. Mayoritariamente, con 72 respuestas, el familiar responde que dedica en torno a 5-10 horas diarias al cuidado de la persona con Síndrome de Rett. Seguidamente, 60 respuestas indican que dedican entre 10-15 horas al día. Cabe mencionar, que 38 familiares precisan disponer de 24 horas al día para el cuidado de la persona con Síndrome de Rett o las necesarias a lo largo de 24 horas (13 familiares).

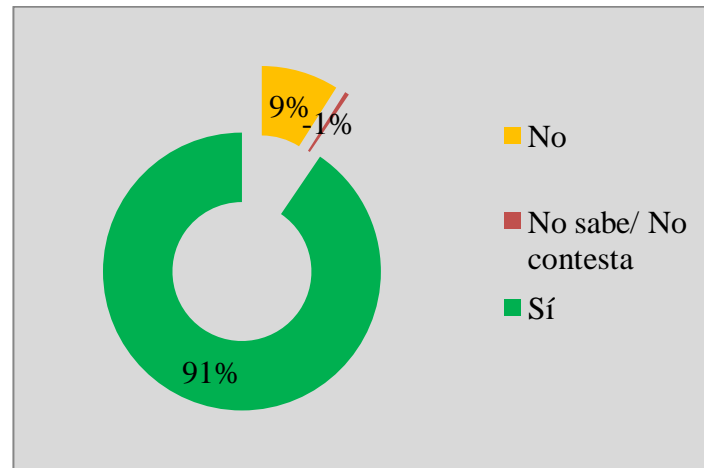
**Tabla 44***Horas dedicadas al cuidado del familiar con Síndrome de Rett*

<b>Horas</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
No lo indica	6	2,7	2,7
20 horas	2	,9	3,6
24 horas	38	17,1	20,7
Alguna a la semana	1	,5	21,2
Entre 0-5 horas	26	11,7	32,9
Entre 5-10 horas	72	32,4	92,3
Entre 10-15 horas	60	27	59,9
Entre 15-20 horas	1	,5	92,8
Está en residencia y en casa	2	,9	93,7
Las necesarias a lo largo de 24 horas	13	5,9	99,5
Los fines de semana	1	,5	100
<b>Total</b>	<b>222</b>	<b>100</b>	

Como se ha mencionado en el marco teórico, las asociaciones ofrecen numerosos recursos e información a los familiares en relación a la diversidad funcional. Una de las variables que se pretende conocer está relacionada con la inscripción o participación de los familiares en dichas asociaciones. La pertenencia a una asociación ha sido mayoritaria con 90,5% de la muestra (201 respuestas). Tan sólo un 9% indica que no pertenece a ninguna asociación.

**Gráfica 7**

*Porcentaje de participantes que están inscritos en una asociación*



Para conocer de manera específica el tipo de asociación en la que están inscritos, se pidió al familiar que responde al cuestionario que indicara el nombre de la asociación. En la *Tabla 45* se pueden apreciar el conjunto de Asociaciones a las que pertenecen los familiares del estudio. Como se puede apreciar, algunas de estas Asociaciones están ligadas a la Comunidad Autónoma donde viven y en su mayoría están relacionadas con el Síndrome de Rett u otros trastornos ligados al neurodesarrollo. La Asociación Española del Síndrome de Rett cuenta con una representación en el estudio de 136 respuestas. Seguidamente, se encuentra la Asociación Catalana de Síndrome de Rett con 33 respuestas. Algunos familiares han indicado que están inscritos en varias asociaciones.

**Tabla 45***Nombre de la Asociación en la que están inscritos*

<b>Nombre</b>	<b>Frec.</b>
No sabe/no contesta	19
Asociación Catalana Síndrome de Rett	33
Asociación Española Síndrome de Rett	136
Ajudisle	2
ASANSULL	1
Asociación Gaditana	1
Asociación Malagueña Síndrome de Rett	2
Autismo Málaga	1
Asociación Vivir	1
ASPACE	3
ASPRONA	2
ASPAYM	1
D'Genes	2
EMBURRIA	1
Fevadis	2
Cruz Roja, Tinoc, A Cavall	1
La nostra veu	1
Mi princesa Rett	7
Mindara	1
Sense Barreres	2
Asociación Rett Castilla y León	1
Nadia un retto a la vida	2
Ninguna	1
Rett syndrome uni	1
Yo me uno al Retto	2
UPACE	1
Total	222

Como se muestra en la *Tabla 46*, 213 familiares indican que la persona con Síndrome de Rett participa en algún tipo de terapia o tratamiento. Este dato es significativo, ya que ha alcanzado un 95,9% de las respuestas de la muestra. Por el contrario, tan sólo el 3,2% (7 respuestas) indica que no recibe ningún tipo de tratamiento o terapia. Como se ha reflejado en



el ítem sobre “tipo de servicio al que acude la persona con Síndrome de Rett”, la mayoría de ellas acuden a Centros de Educación Especial donde se ofrecen apoyo como parte del currículum de este tipo de escolarización.

**Tabla 46**

*Participación en terapias o tratamientos la persona con Síndrome de Rett*

<b>Recibe tratamiento</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
No lo indica	2	,9	,9
No	7	3,2	4,1
Sí	213	95,9	100
Total	222	100	

En *Tabla 47*, se pueden apreciar los diferentes profesionales que están implicados en el tratamiento de personas con Síndrome de Rett. Se concluye que existe una representación variada ante tratamientos multidisciplinares donde intervienen logopedas, estimuladores, fisioterapeutas, neurólogos y neurólogas y, pedagogos y pedagogas en su mayoría. Cabe destacar la aparición de nuevos perfiles, como musicoterapeutas o hipoterapeutas, lo que implica que se están aplicando nuevas terapias.

**Tabla 47***Tipo de tratamiento que recibe*

<b>Tipo de intervención</b>	<b>Frec.</b>
Estimulador	27
Fisioterapeuta	44
Logopeda	30
Pedagoga/o	16
Neurólogo/a	32
Nutricionista	2
Equinoterapeuta y/o Hipoterapeuta	8
Musicoterapeuta	7
Osteopata	1
Terapeuta Ocupacional	4
Trabajador/a social	5
Hidroterapeuta	4
Otros (quiropráctico, kinesiólogo/a, psiquiatra)	3

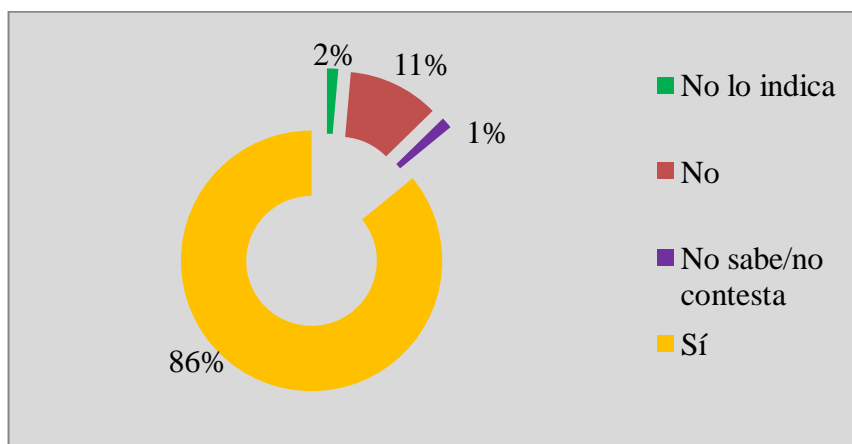
Por último, en relación a la información recogida sobre terapias o tratamientos, se señala a continuación la frecuencia del tratamiento que recibe. Como se aprecia en la *Tabla 48*, se han encontrado diferentes tipos de respuestas, lo que ha dificultado su análisis y agrupación. Como puede observarse, la mayoría de la muestra (44,1%) se concentra en tratamientos semanales o diarios (34,7%). El resto de las respuestas han sido aisladas y heterogéneas que se corresponden con tratamientos mensuales o anuales (4 respuestas) y quincenales (5 respuestas).

**Tabla 48***Frecuencia con la que recibe el tratamiento*

<b>Frecuencia</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
No lo indica	10	4,5	4,5
1 vez por semana	1	,5	5,0
2 veces por año	1	,5	5,4
2 veces por semana	6	2,7	8,1
3 veces por semana	8	3,6	11,7
6 veces por semana	1	,5	12,2
Anualmente	4	1,8	14,0
Cada 6 meses	1	,5	14,4
Depende de la terapia	1	,5	14,9
Diariamente	77	34,7	49,5
Mensualmente	4	1,8	51,4
Quincenalmente	5	2,3	53,6
Según especialidad	2	,9	54,5
Semanalmente	98	44,1	98,6
Semestralmente	1	,5	99,1
Semestral y anualmente	1	,5	99,5
Trimestral / anual	1	,5	100
Total	222	100	

Finalmente, respecto al acceso y tipos de prestaciones con los que cuenta el familiar que convive con una persona con Síndrome de Rett, cabe destacar los siguientes resultados. Estos resultados son relevantes ya que, como se ha reflejado en el marco teórico son numerosas las necesidades médicas, farmacológicas y asistenciales que precisan personas con Síndrome de Rett y a las que deben hacer frente los familiares como forma de gasto diario.

Considerando el acceso a prestaciones, los familiares indican que reciben algún tipo de ayuda económica con 191 respuestas. Tan sólo 25 familiares han indicado no tener acceso a este tipo de ayudas en el momento del estudio.

**Gráfica 8***Acceso a prestaciones o ayudas económicas*

Las ayudas percibidas, en su mayoría se corresponden con la ayuda a la dependencia o cuidado de un familiar con 184 respuestas, seguidas de la ayuda o beca del Ministerio de Educación para hacer frente a los costes educativos, con 41 respuestas.

**Tabla 49***Tipo de ayuda o prestación*

<b>Tipo</b>	<b>Frec.</b>
No lo indica	31
Ayuda a la dependencia	184
Beca del Ministerio de Educación para alumnas/os con necesidades específicas	41
Ayuda de la Asociación Catalana	2
CAT subvencionado	1
MUFACE	3
Mutua	1
Ayuda familiar	1
Duplo	1
Ninguna	1
Pensión	7
Otros	5
<b>Total</b>	<b>222</b>

### 5.3 Análisis descriptivos de las variables del estudio

En el presente apartado, se realiza el análisis descriptivo de cada una de las variables del estudio, así como de relación entre ellas. Se inicia describiendo el análisis de las variables (dependientes) ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia en el familiar (*Tabla 50*), indicando la media, máximos y mínimos y desviación típica obtenida en cada una de dichas variables del estudio. Partiendo de los niveles de ansiedad, los familiares reflejan niveles medios de ansiedad ( $\bar{X} = 9,51$  y  $S = 5,25$ ) al alcanzar una media situada entre los valores 8-10. Por su parte, la media en la variable depresión refleja una tendencia a niveles bajos en los familiares ( $\bar{X} = 6,92$  y  $S = 4,62$ ) al obtener una media situada entre los valores 0-7. La media en la variable inadaptación responde a una muestra con baja capacidad de adaptación al alcanzar una media de 15,96 (superior a 12 puntos) y desviación de 7,34. Los familiares que constituyen la muestra reflejan a través de la media alcanzada una tendencia en niveles medios de resiliencia ( $\bar{X} = 67,16$  y  $S = 15,47$ ) con una media situada en el segundo cuartil. Como puede observarse, tan sólo en la variable ansiedad e inadaptación se han encontrado como respuesta los valores máximos y mínimos de las escalas con las que se han medido (puntuaciones de 0-21 y 0-30, respectivamente).

**Tabla 50**

*Análisis descriptivos de las variables dependientes del estudio*

<b>Variables</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>	<b>Media</b>	<b>Desv. Típica</b>
HAD-A	0	21	9,51	5,25
HAD-D	0	19	6,92	4,62
ECHE	0	30	15,96	7,34
CONNOR	3	98	67,16	15,47
N Válido	222	100	100	

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

En relación a la asimetría o cociente de apuntamiento, se ha obtenido una tendencia en la curva hacia la izquierda al obtener índices negativos, traducidos en una distribución de datos sesgados a la izquierda como puede observarse en la *Tabla 51* respecto de la variable inadaptación (-0,26) y resiliencia (-0,81). En las variables ansiedad y depresión, la curva se inclina hacia la derecha al obtener valores positivos, lo que indica que existen datos sesgados a la derecha (0,21 y 0,40 respectivamente). Respecto a la curtosis, que permite analizar la concentración o centralización de los resultados respecto a la media, se han obtenido valores negativos en todas las variables del estudio a excepción de la variable resiliencia (1,89). En consecuencia, en las variables ansiedad, depresión e inadaptación existe una menor concentración de los datos en torno a la media (distribución platicúrtica). La normalidad en la distribución de las puntuaciones queda reflejada en el variable resiliencia donde los datos tienen una mayor concentración en relación a la media (distribución leptocúrtica).

Finalmente, se puede apreciar la notable diferencia en la media, desviación estadística y varianza de cada una de las variables principales, ya que cada una de ellas se rige dentro de unos rangos de puntuación de mayor o menor amplitud, en función de la escala que las mide. Un ejemplo de ello, se encuentra en las variables ansiedad y depresión, que se distribuyen entre los valores 0-21 puntos; la variable inadaptación abarca de 0-30 puntos y la variable resiliencia entre 0-100 puntos. Este hecho es relevante, ya que repercute en la desviación típica alcanzada así como la media o varianza.

**Tabla 51***Datos estadísticos específicos sobre las variables principales del estudio*

	N	Media		Desv.	Varianza	Asimetría		Curtosis	
		Estadístico	Desv. Error			Estadístico	Desv. Error	Estadístico	Desv. Error
HAD_A	222	9,51	,35	5,25	27,57	,21	,16	-,90	,32
HAD_D	222	6,92	,31	4,62	21,37	,40	,16	-,63	,32
ECHE	222	15,96	,49	7,34	53,99	-,26	,16	-,32	,32
CONNOR	222	67,16	1,03	15,47	239,35	-,81	,16	1,89	,32

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

### ~ Niveles de ansiedad de la muestra participante

Respecto de la variable ansiedad, el 39,6% de la muestra participante ha obtenido niveles altos al haber alcanzado puntuaciones situadas en el rango 11-21. Siguiendo las recomendaciones de la propia Escala (HAD\_A), estos niveles son susceptibles de recibir tratamiento psicológico para adquirir estrategias o recursos que ayuden a reducir estos niveles de ansiedad en la persona. Con un 1,1% de diferencia, la segunda puntuación con más prevalencia en la muestra ha sido los niveles bajos de ansiedad con el 38,7%, siendo representativos en los familiares los niveles de ansiedad extremos (altos o bajos). Los niveles medios-altos acumulan el 61,2%, seguido de un ajustado 60,3% de niveles medios-bajos. Se

puede afirmar que los niveles más representativos de ansiedad de la muestra han sido medios-altos.

**Tabla 52**

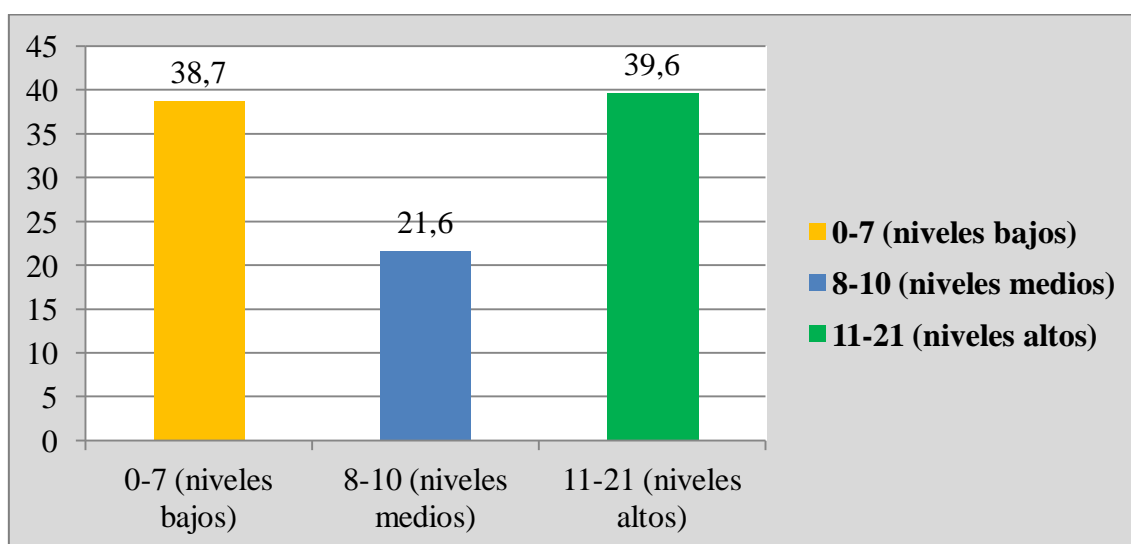
*Niveles de ansiedad de la muestra del estudio*

Niveles de Ansiedad	Frec.	% válido	% acumulado
0-7 (bajos)	86	38,7	38,7
8-10 (medios)	48	21,6	60,4
11-21 (altos)	88	39,6	100
Total	222	100	

A continuación, se puede apreciar gráficamente la distribución de los tres niveles de ansiedad que ha alcanzado la muestra participante.

**Gráfica 9**

*Niveles de ansiedad obtenidos por la muestra*



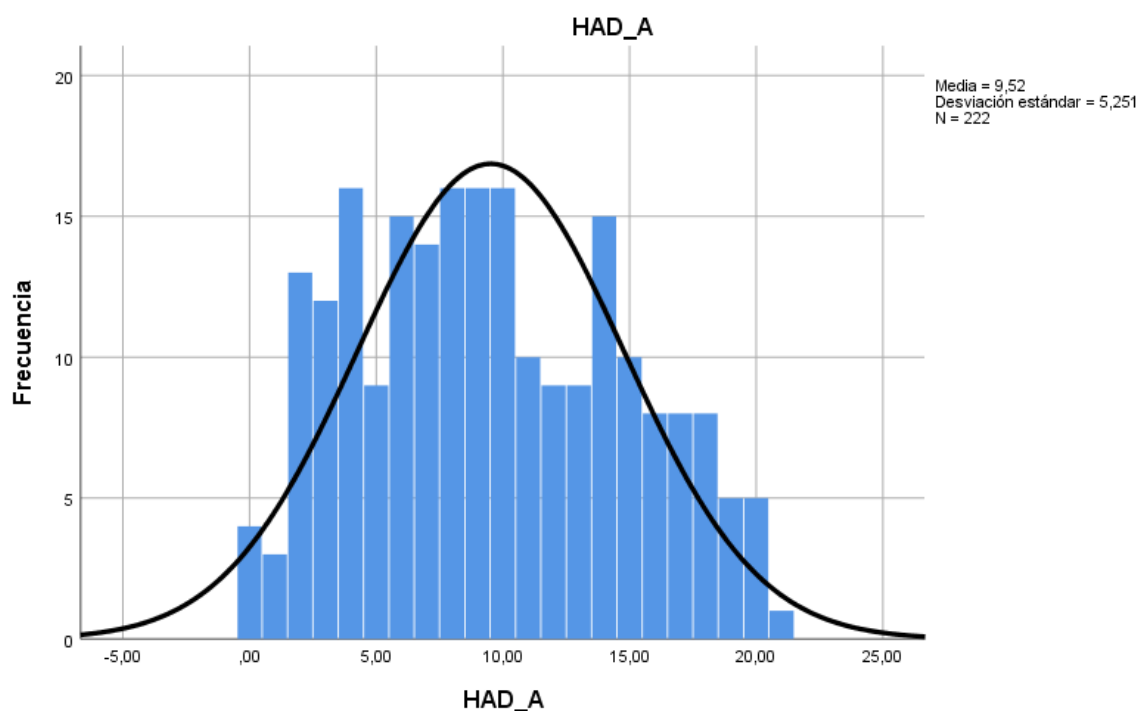
Como se refleja en la *Gráfica 10*, las puntuaciones en la variable ansiedad son dispersas y tienen diferentes puntos de acumulación, es decir, contiene varios picos o



campanas. La puntuación alcanzada en referencia a la concentración de los resultados (curtosis igual a -0,90), indica una pobre centralización en torno a la media (distribución platicúrtica).

### Gráfica 10

*Distribución de la variable ansiedad*



*Nota:* HAD\_A (Ansiedad).

### ~ Niveles de depresión de la muestra participante

Una vez conocidos los niveles de ansiedad alcanzados por la muestra, se procede a analizar los niveles de depresión que han sido representativos en el estudio. El 22,1% de la muestra se sitúa en los niveles superiores (puntuaciones mayores que 11), susceptibles de recibir atención o tratamiento psicológico. Los niveles medios alcanzados, situados entre las puntuaciones 8-10, corresponden al 21,6% de la muestra. Por su parte, el 56,3% (poco más de la mitad de la muestra) obtiene niveles bajos de depresión. La diferencia entre los niveles

medios y altos de depresión es de apenas un 0,5%. Los niveles medios y bajos de depresión acumulan el 77,9% de las puntuaciones obtenidas en los 222 familiares. En consecuencia, puede afirmarse que la muestra alcanza en su mayoría niveles medios-bajos de depresión.

**Tabla 53**

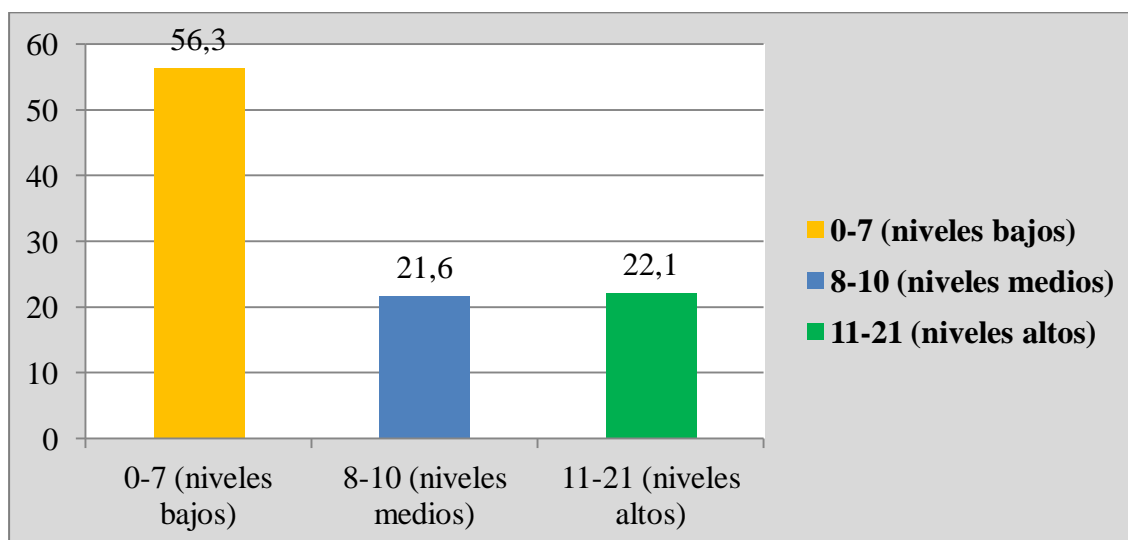
*Niveles de depresión de la muestra del estudio*

Niveles de Depresión	Frec.	% válido	% acumulado
0-7 (bajos)	125	56,3	56,3
8-10 (medios)	48	21,6	77,9
11-21 (altos)	49	22,1	100
Total	222	100	

En la *Gráfica 11* se pueden apreciar los tres niveles de depresión alcanzados por la muestra participante y los porcentajes que representan en cada uno de ellos en la Escala HAD\_D. El 56,3% de los familiares obtiene niveles bajos, mientras que un 21,6% alcanza niveles medios y un 22,1% niveles altos de depresión.

**Gráfica 11**

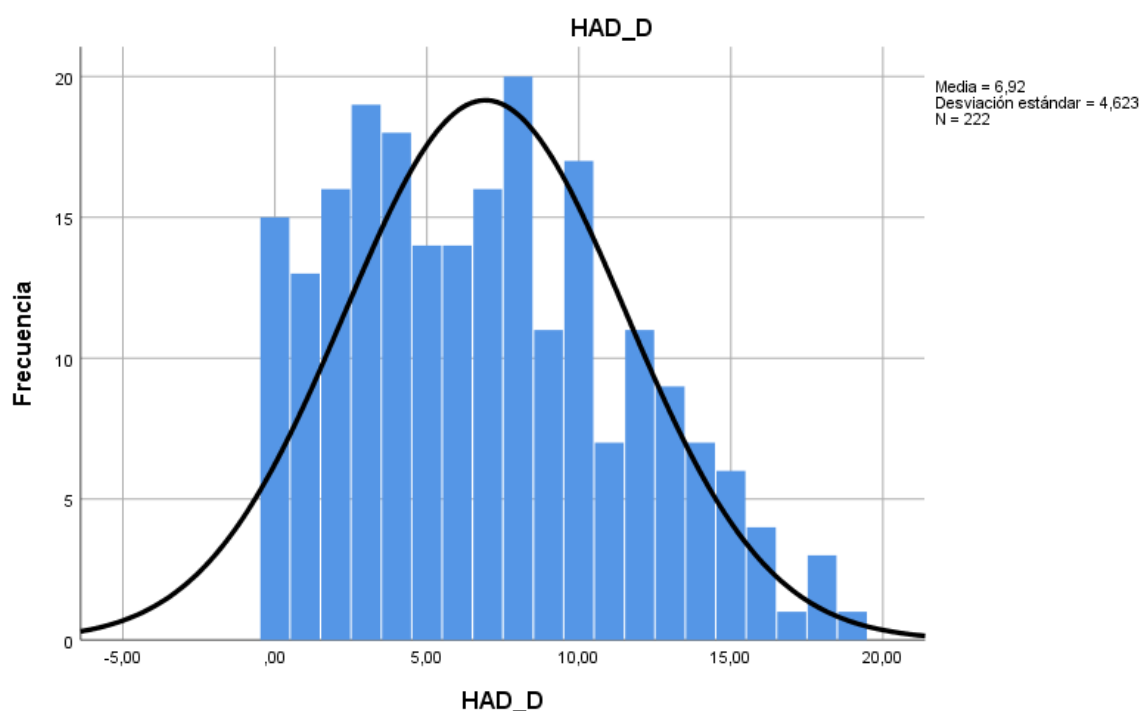
*Niveles de depresión obtenidos por la muestra*



A diferencia de la variable ansiedad, en los niveles de depresión se ha dado una mayor heterogeneidad reflejados en los valores de asimetría obtenidos (0,40 en depresión y 0,21 en ansiedad). Como se aprecia en el *Gráfica 12*, las puntuaciones que se han obtenido en la variable depresión tienen una distribución dispersa, existiendo diferentes puntos de acumulación de puntuaciones, es decir, contiene varios picos o campanas. Respecto a la concentración de los resultados en relación la media se observa una curtosis de -0,63, lo que indica una baja concentración de los datos que da lugar a una distribución platicúrtica.

### Gráfica 12

*Distribución de la variable depresión*



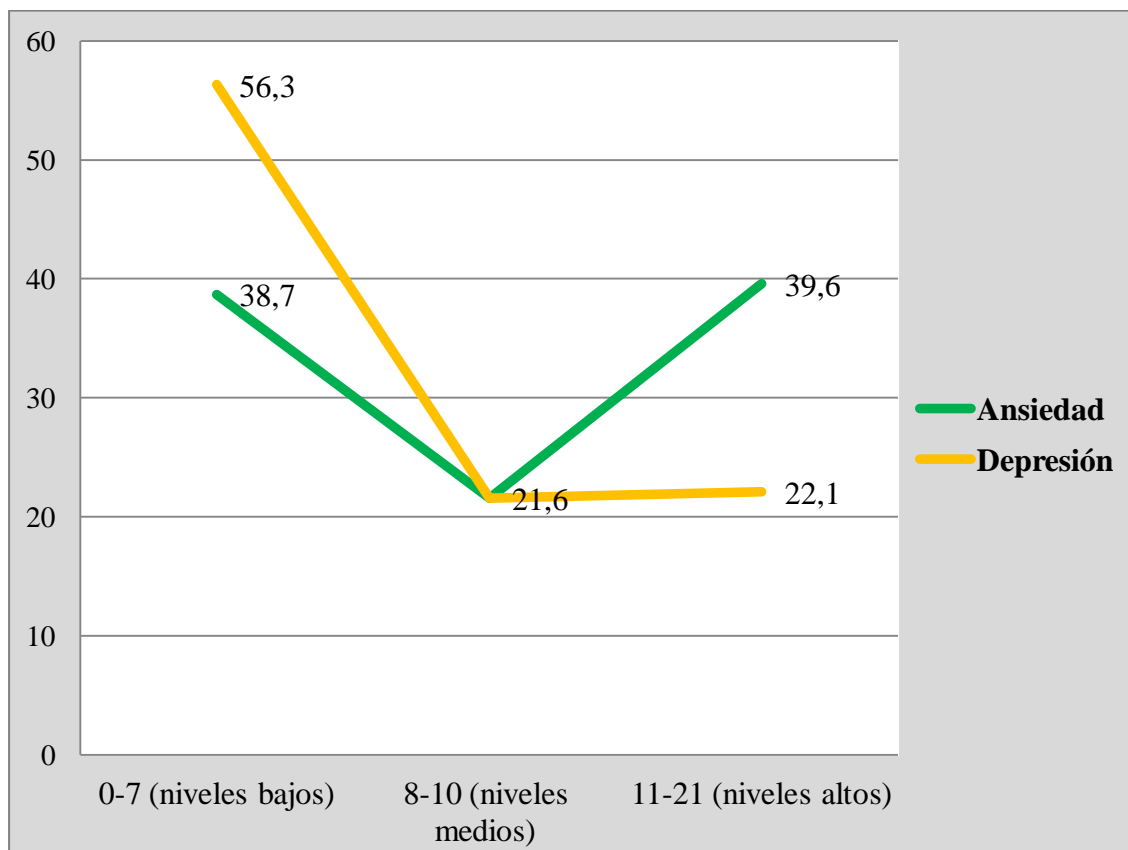
*Nota:* HAD\_D (Depresión).

Por último, se presenta a continuación la comparación de los porcentajes de ansiedad y depresión alcanzados por los 222 familiares del estudio (*Gráfica 13*). Al estar ambas variables medidas por la misma Escala (Hospital Anxiety and Depression Scale), se facilita así su comparativa y visualización, ya que se rigen por los mismos rangos de valores (0-21).

Como se puede apreciar, la variable depresión es más representativa en niveles bajos y la variable ansiedad, por el contrario, es más representativa en los niveles altos.

### Gráfica 13

*Comparación de la distribución de los niveles de ansiedad y depresión de la muestra*



#### ~ Niveles de inadaptabilidad de la muestra participante

La Escala de Inadaptación permite evaluar de manera sencilla los niveles de inadaptabilidad de la muestra participante en función de su capacidad de afrontamiento a diferentes cambios o situaciones. A través de esta Escala, aquellas puntuaciones con una media igual o superior a 12 son traducidas como niveles altos de inadaptación; y las medias inferiores a 12 son traducidas como niveles bajos de inadaptabilidad (niveles altos en la capacidad de adaptación al cambio o afrontamiento). Las puntuaciones alcanzadas en esta

variable muestran gran prevalencia en los niveles altos de inadaptación alcanzados frente a los niveles bajos, como se puede observar a través de la *Tabla 54* que se muestra a continuación.

**Tabla 54**

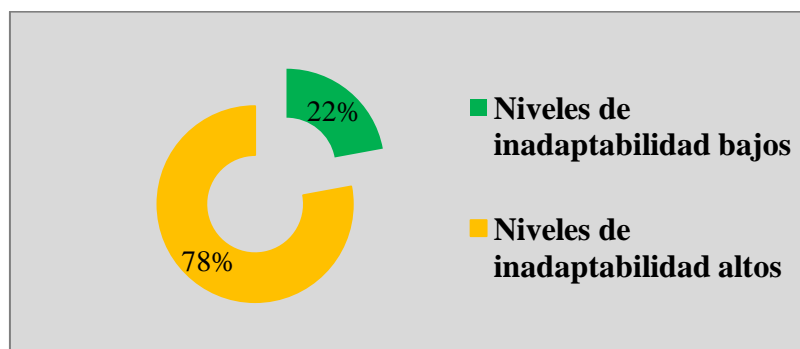
*Niveles de inadaptación de la muestra del estudio*

<b>Niveles de Inadapabilidad</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
0-12 (baja)	49	22,1	22,1
13-30 (alta)	173	77,9	100
Total	222	100	

En esta variable no se consideran niveles medios, siguiendo los criterios de análisis de la propia Escala. A partir de la muestra, 49 familiares (22,1%) obtienen niveles bajos de inadapabilidad frente a 173 (77,9%) que obtiene niveles altos (baja capacidad de adaptación). En consecuencia, los niveles altos de inadaptación muestran una gran prevalencia en los familiares de personas con Síndrome de Rett.

**Gráfica 14**

*Porcentajes de los niveles de inadapabilidad de la persona o participante que responde al cuestionario*



A continuación, se presentan las puntuaciones más significativas obtenidas en cada uno de los 6 ítems que ofrece la Escala de Inadaptación para poder comprender en profundidad a qué se refieren los niveles altos o bajos de inadaptableidad de la muestra.

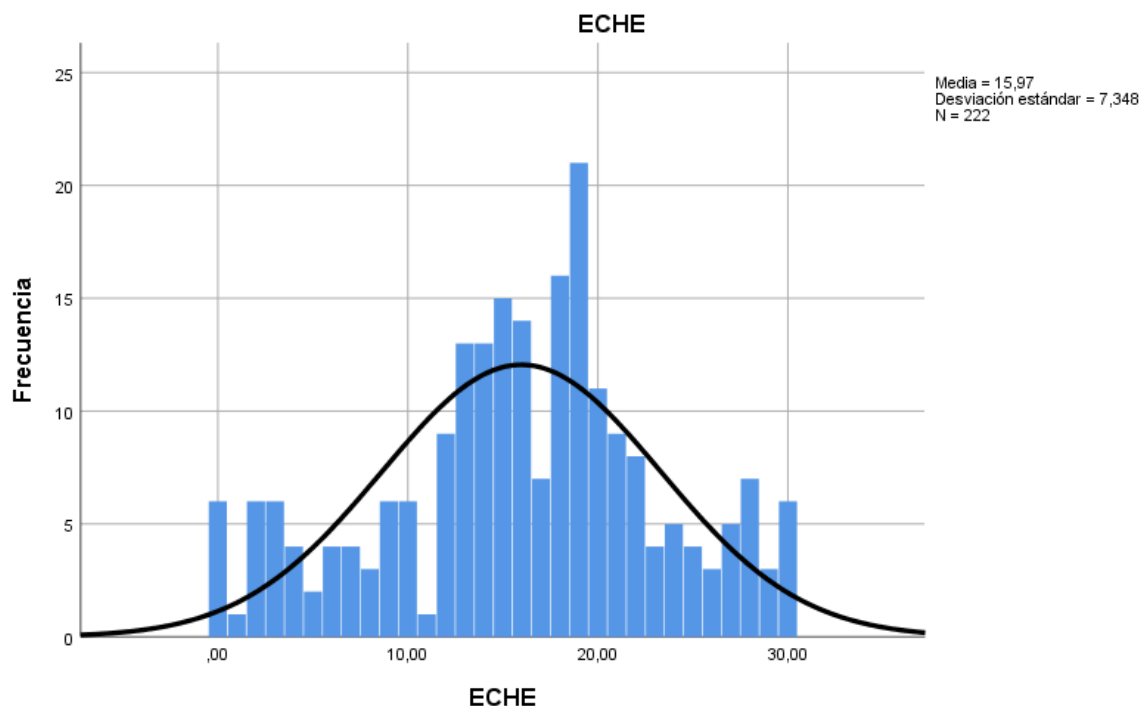
- *Trabajo y/o Estudios: A causa de mis problemas actuales, mi funcionamiento en el trabajo y/o en los estudios se ha visto afectado.* El 28,4% (63 respuestas) de los familiares indica que su actividad laboral o académica se ha visto “bastante” afectada, seguidos de un 17,6% (39 respuestas) que considera que ha cambiado “poco”.
- *Vida social: A causa de mis problemas actuales, mi vida social habitual (relaciones de amistad con otras personas) se ha visto afectada.* Los familiares indican con 71 respuestas (32%) que ha cambiado “bastante” su vida social, seguidos de 41 respuestas que valoran como “poco” el cambio en su relación de amistad. El 7,7% (17 respuestas) considera que no ha cambiado “casi nada” su vida social a raíz de la convivencia con el Síndrome de Rett.
- *Tiempo libre: A causa de mis problemas actuales, mis actividades habituales en los ratos libres (salidas, cenas, excursiones, viajes, práctica deportiva, etc.) se han visto afectadas.* Según las respuestas de los familiares en función del tiempo libre, el 29,3% (65 respuestas) indica que ha cambiado “bastante” y el 24,3% (54 respuestas) considera que “muchísimo”, frente al 5,9% que indica no haber cambiado “casi nada”.
- *Relación de pareja: A causa de mis problemas actuales, mi relación de pareja (o la posibilidad de encontrarla) se ha visto afectada.* Valorando los cambios en la relación de pareja, 58 respuestas (26,1%) indica que ha cambiado “bastante”, seguidas de 49 respuestas (22,1%) que valoran haber cambiado “poco” la relación conyugal. Por su parte, 38 respuestas (17,1%) reflejan que la relación no ha cambiado “nada” tras la aparición de la patología en sus vidas.

- *Vida familiar: A causa de mis problemas actuales, mi relación familiar en general se ha visto afectada.* El 25,7% de los familiares (57 respuestas) considera que ha cambiado “bastante” la vida familiar tras la aparición del Síndrome de Rett en el núcleo familiar. El 22,5% (50 respuestas) indica que ha habido “pocos” cambios.
- *Escala global: A causa de mis problemas actuales, mi vida normal en general se ha visto afectada.* Este ítem recoge una valoración global de los diferentes cambios que han surgido en el familiar tras la llegada del Síndrome de Rett en sus vidas. El 39,6% de los familiares (88 respuestas) considera que en general ha cambiado “bastante” su vida, seguidos del 16,2% que indica que ha cambiado “poco”. La minoría de los participantes (5,9%) ha indicado que en general no ha cambiado “casi nada” sus vidas.

Antes de pasar al análisis de la siguiente variable del estudio, se presenta en la *Gráfica 15* la dispersión de las puntuaciones en la variable inadaptación. La distribución es más asimétrica y dispersa en comparación con la variable ansiedad, ya que concentra varios picos o campanas de acumulación de puntuaciones (valor de asimetría de -0,26 traducida en una distribución sesgada a la izquierda). La puntuación alcanzada en referencia a la concentración de los resultados (curtosis igual a -0,32), indica una pobre centralización de estos en torno a la media (distribución platicúrtica).

**Gráfica 15**

*Distribución de la variable inadaptación*



*Nota:* ECHE (Inadaptación).

~ **Niveles de resiliencia de la muestra participante**

La cuarta variable dependiente del estudio es la variable resiliencia. En este caso, se analizan las puntuaciones en función de los cuartiles, facilitando su interpretación: el Q1 (puntuaciones entre 0-57), el Q2 (puntuaciones entre 58-68) y el Q3 (puntuaciones entre 69-100) se corresponden con el 25%, 50% y 75% de las puntuaciones acumuladas. El cuartil Q2 coincide con la mediana del estudio, siendo de 68 puntos. En el primer cuartil (Q1) con el 26,1% de puntuaciones acumuladas, se representan los niveles bajos de resiliencia de la muestra. Con el 24,3% de la muestra participante y el 50% de las puntuaciones acumuladas, se encuentran los sujetos que obtienen niveles medios de resiliencia. Finalmente, con la



mayor representatividad, se encuentran las puntuaciones que corresponden a niveles altos de resiliencia, casi un 50% de la muestra (49,5%).

**Tabla 55**

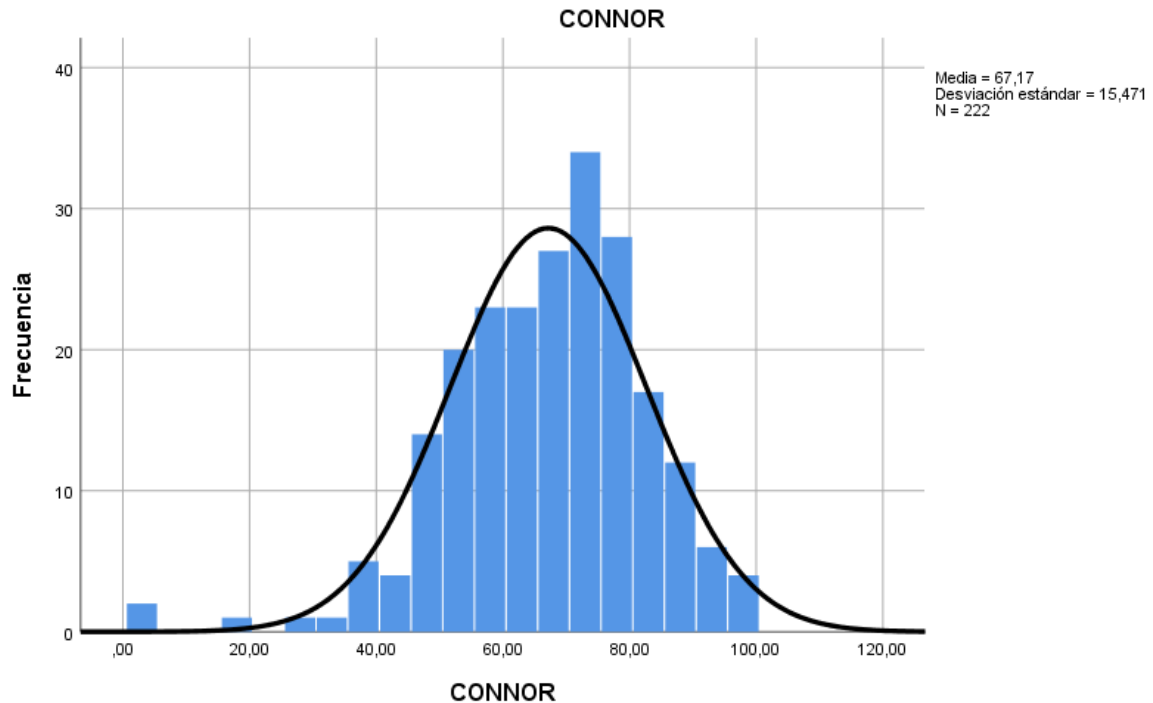
*Niveles de resiliencia de la muestra del estudio*

<b>Niveles de Resiliencia</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
Baja (Q1) 0-57 puntos	58	26,1	26,1
Media (Q2) 58-68 puntos	54	24,3	50,5
Alta (Q3) 69-100 puntos	110	49,5	100
Total	222	100	

Como se aprecia en la *Gráfica 16* y en comparación de las otras variables, es en la variable resiliencia donde las puntuaciones se ajustan más a la campana de distribución normal. La puntuación alcanzada en la curtosis es de 1,98, lo que se traduce en una mayor concentración o centralización de los resultados en torno a la media (distribución es leptocúrtica).

**Gráfica 16**

*Distribución de la variable resiliencia*



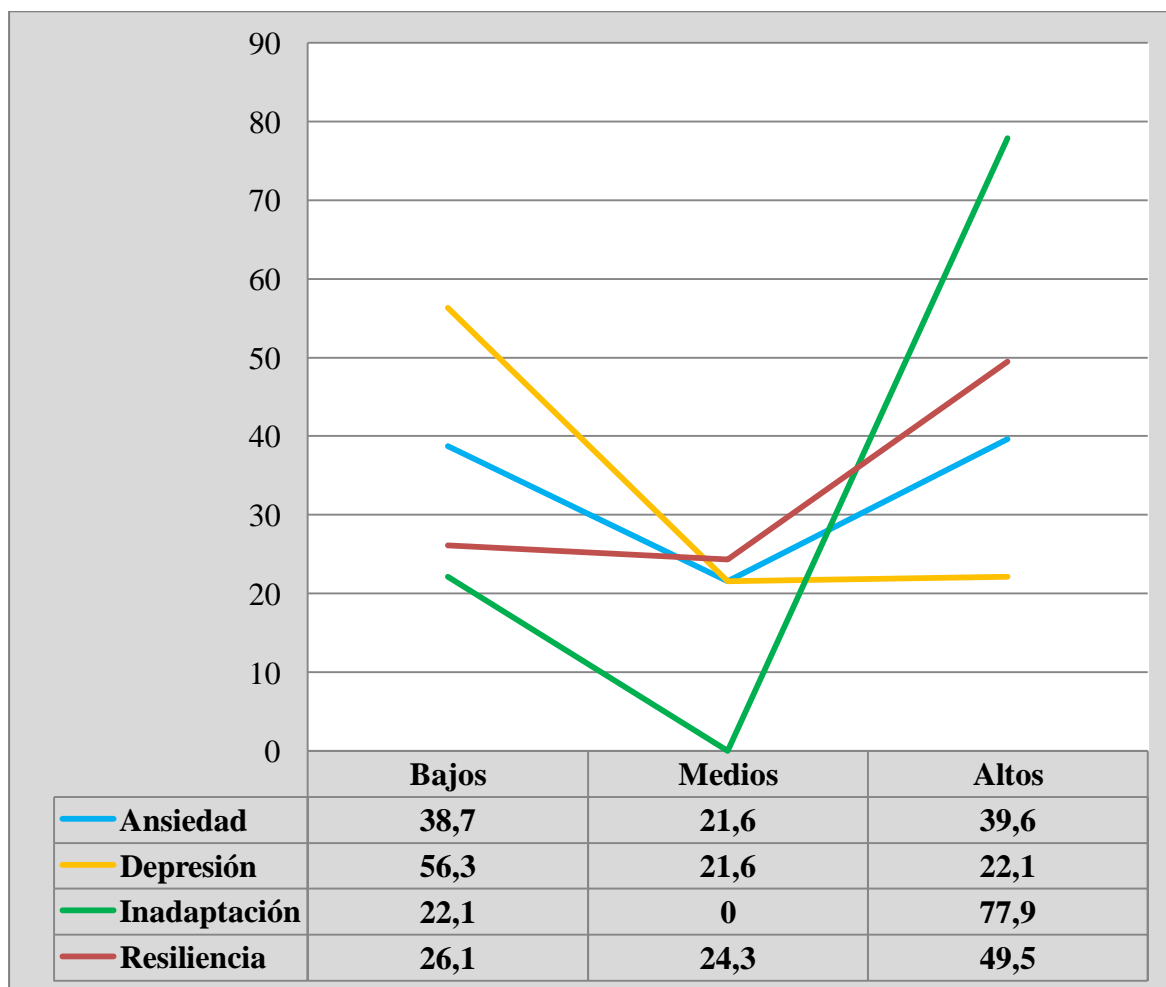
*Nota:* CONNOR (Resiliencia).

~ **Comparativa de los niveles alcanzados en las variables dependientes**

Se plantea conocer los distintos niveles alcanzados en cada una de las variables dependientes del estudio (*Gráfica 17*), para proceder más adelante al análisis correlacional de cada una de ellas. La variable inadaptación ha obtenido mayor representatividad en relación a los niveles altos (77,9%) seguidos de la variable resiliencia con 49,5%. En relación a los niveles bajos, la variable depresión obtiene mayor representatividad en 56,3%, seguida de la variable ansiedad en 38,7%.

**Gráfica 17**

*Representación de las cuatro variables del estudio en función de los niveles alcanzados en cada una de ellas en porcentajes*



Una vez analizadas la distribución y comparativa de cada una de las principales variables del estudio, se analizan las dos variables independientes del estudio relacionadas con las redes de apoyo con las que cuentan los 222 familiares participantes en la investigación.

~ **Redes de apoyo de la muestra participante**

Uno de los objetivos del presente estudio es conocer e interpretar el comportamiento de las variables dependientes, a través de dos variables que podrían explicar cierta

variabilidad en los resultados: el apoyo social y el apoyo psicológico. En relación con el apoyo psicológico recibido, tan sólo el 27% de la muestra (60 respuestas) reconoce contar con dicho recurso o tratamiento. Seguidamente, el 72,5% (161 respuestas) indica que no cuenta o no ha contado alguna vez con apoyo psicológico.

**Tabla 56**

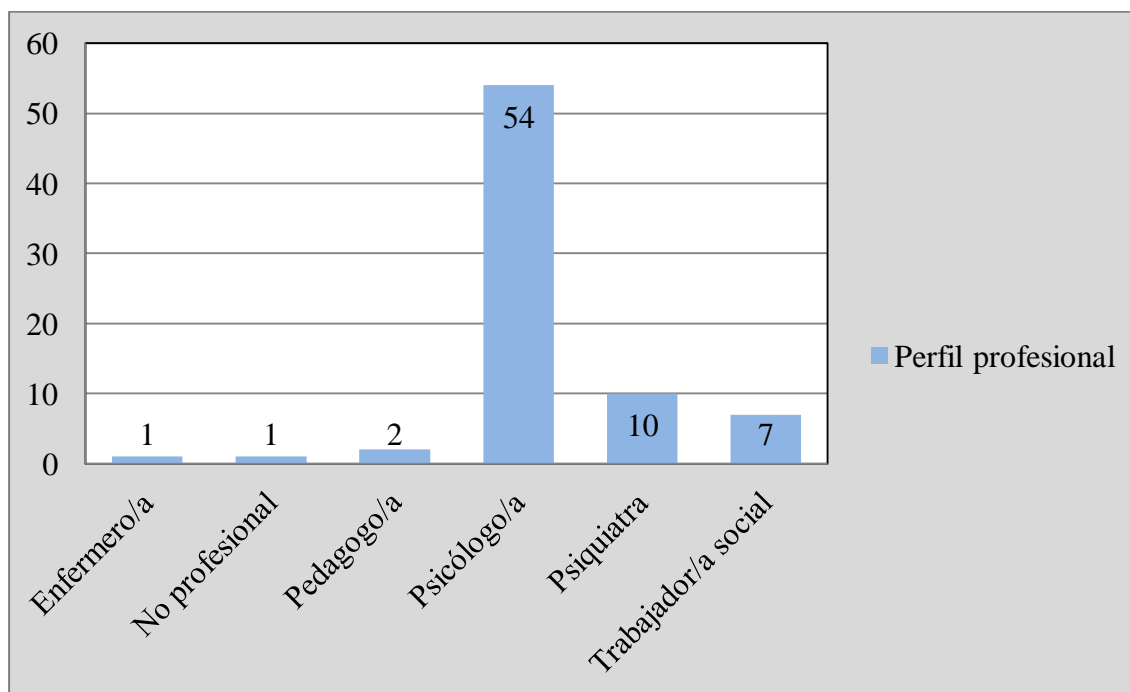
*Apoyo psicológico recibido o no por el participante del estudio*

<b>Apoyo psicológico recibido</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
No	161	72,5	72,5
No sabe/no contesta	1	,5	73
Sí	60	27	100
Total	222	100	

En la *Gráfica 18*, se representan algunos de los perfiles profesionales que constituyen el apoyo psicológico en los familiares. En su mayoría (54 respuestas), indican que es un psicólogo o psicóloga el profesional encargado de dicha terapia. Seguidamente, con 10 respuestas, se incluye al psiquiatra. Se indican otras respuestas con distinto perfil profesional, relacionados con profesionales de la pedagogía o trabajo social. Es interesante destacar los diferentes perfiles encontrados, ya que pese a no estar dentro del ámbito clínico, la muestra participante los incluye y considera como fuente de apoyo psicológico.

**Gráfica 18**

*Representación del tipo de apoyo psicológico recibido por profesionales*



En cuanto a la red de apoyo social, la diferencia entre los familiares que cuentan con apoyo social y de aquellos que no es mínima, y las puntuaciones son más homogéneas en comparación con el apoyo psicológico. El 56,8% (126 respuestas) de los familiares indica que cuentan con una red de apoyo social habitualmente, ya sea familiar o de amistad. Por el contrario, un 42,3% (94 respuestas) de los familiares considera que no cuentan con dicha red de apoyo. Como se ha mencionado, estas puntuaciones son muy próximas entre sí u homogéneas en comparación con las obtenidas en el apoyo psicológico, ya que en términos de porcentajes, apenas existe un 14,5% de diferencia entre el grupo de familiares que cuenta con apoyo del entorno frente a aquellos que no.

**Tabla 57**

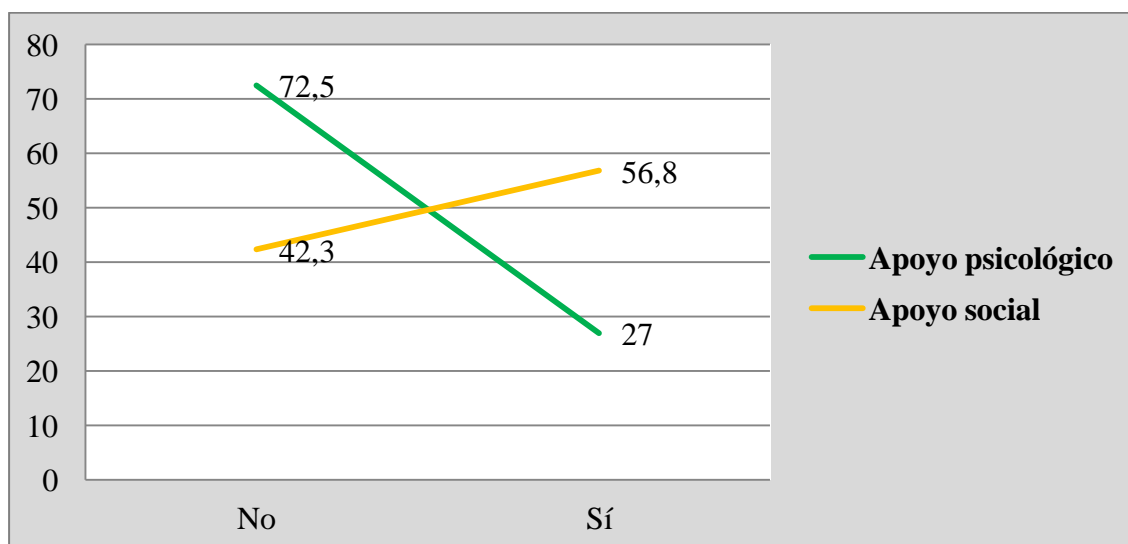
*Apoyo social recibido o no por el participante del estudio*

<b>Apoyo social recibido</b>	<b>Frec.</b>	<b>% válido</b>	<b>% acumulado</b>
No	94	42,3	42,3
No sabe/no contesta	2	,9	43,2
Sí	126	56,8	100
Total	222	100	

En la *Gráfica 19*, se muestra la diferencia en las respuestas alcanzadas en función de las redes de apoyo analizadas en el estudio. Como se puede apreciar, los porcentajes en ambas variables son totalmente distantes entre sí (Ej. 72,5% en familiares que no cuentan con apoyo psicológico frente a 42,3% en familiares que no cuentan apoyo social).

**Gráfica 19**

*Representación de las redes de apoyo con las que considera el participante que cuenta*



#### 5.4 Análisis correlacionales de las variables del estudio

Para llevar a cabo los análisis que permiten estudiar la relación que existe entre las variables dependientes del estudio, se utiliza la correlación de Pearson. Las correlaciones entre las variables del estudio han sido significativas ( $p \leq 0,01$ ) a un nivel de 0,01 puntos (bilateral).

Como puede observarse en la *Tabla 58*, se han alcanzado correlaciones altas y positivas entre las variables ansiedad y depresión y ansiedad e inadaptación ( $r = 0,74$  y  $r = 0,60$  respectivamente). Por ello, a niveles más altos de ansiedad se han obtenido niveles más altos de depresión e inadaptación, y viceversa. Por el contrario, la relación entre la variable ansiedad y resiliencia ha sido negativa y baja ( $r = -0,38$ ). Consecuentemente, a niveles más altos de ansiedad, menores niveles de resiliencia, y viceversa. Por ello, se puede afirmar que un sujeto con niveles altos de ansiedad, alcanza niveles altos de depresión e inadaptación y por el contrario niveles bajos de resiliencia (y viceversa).

En relación a la variable depresión, se ha obtenido una correlación alta y positiva con la variable inadaptación ( $r = 0,67$ ). Sin embargo, con la variable resiliencia se ha alcanzado una correlación negativa y moderada ( $r = -0,52$ ). Se concluye por tanto, que a mayores niveles de depresión, menor es la capacidad de cambio del familiar (mayor inadaptación), y que a mayor nivel de depresión menor es la capacidad de resiliencia. Finalmente, la correlación alcanzada en la variable resiliencia con respecto a la variable inadaptación es de  $r = -0,36$ , lo que significa que a mayores niveles de resiliencia, menores niveles de inadaptación o por el contrario, mayor capacidad de afrontar el cambio adecuadamente. Esto es debido a que se ha alcanzado una correlación baja y negativa ( $r = -0,36$ ).

**Tabla 58***Correlación de las cuatro variables dependientes del estudio*

		<b>Correlaciones<sup>a</sup></b>			
		<b>HAD_A</b>	<b>HAD_D</b>	<b>ECHE</b>	<b>CONNOR</b>
HAD_A	Correlación de Pearson	1	,746**	,604**	-,382**
	Sig. (bilateral)		,000	,000	,000
	N	222	222	222	222
HAD_D	Correlación de Pearson	,746**	1	,677**	-,523**
	Sig. (bilateral)	,000		,000	,000
	N	222	222	222	222
ECHE	Correlación de Pearson	,604**	,677**	1	-,365**
	Sig. (bilateral)	,000	,000		,000
	N	222	222	222	222
CONNOR	Correlación de Pearson	-,382**	-,523**	-,365**	1
	Sig. (bilateral)	,000	,000	,000	
	N	222	222	222	222

\*\* . La correlación es significativa en el nivel 0,01 (bilateral).

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

## 5.5 Análisis diferenciales de las variables del estudio

### ~ Estudios diferenciales en función del sexo

En cuanto al sexo de la muestra participante (variable independiente), se analizan las diferencias alcanzadas en las medias en cada una de las variables dependientes entre ambos grupos (hombres y mujeres), y su significatividad a través del análisis de la varianza *ANOVA*.

En referencia al análisis de las medias entre los grupos de la muestra en función al sexo, los sujetos que indican pertenecer al sexo masculino (43 participantes), alcanzan resultados más favorables en las cuatro variables del estudio en comparación con la muestra femenina. Los hombres obtienen niveles más bajos de ansiedad ( $\bar{X} = 7,88$ ), depresión



( $\bar{X}$  =5,83), inadaptabilidad ( $\bar{X}$  =14,60), y niveles más altos de resiliencia con ( $\bar{X}$ =72,04). Por el contrario, las participantes del estudio pertenecientes al sexo femenino (179 participantes), obtienen niveles más altos de ansiedad ( $\bar{X}$  =9,51), depresión ( $\bar{X}$  =6,92), inadaptabilidad ( $\bar{X}$  =15,96), y niveles más bajos de resiliencia ( $\bar{X}$  =67,16). Cabe mencionar que en relación a la variable ansiedad en las mujeres, la desviación típica ha sido de 5,36, por ello las puntuaciones se han alejado considerablemente de la media ( $\bar{X}$  =9,91) alcanzando una gran variabilidad o dispersión de los resultados.

**Tabla 59**

*Correlación de las cuatro variables del estudio en función del sexo del participante*

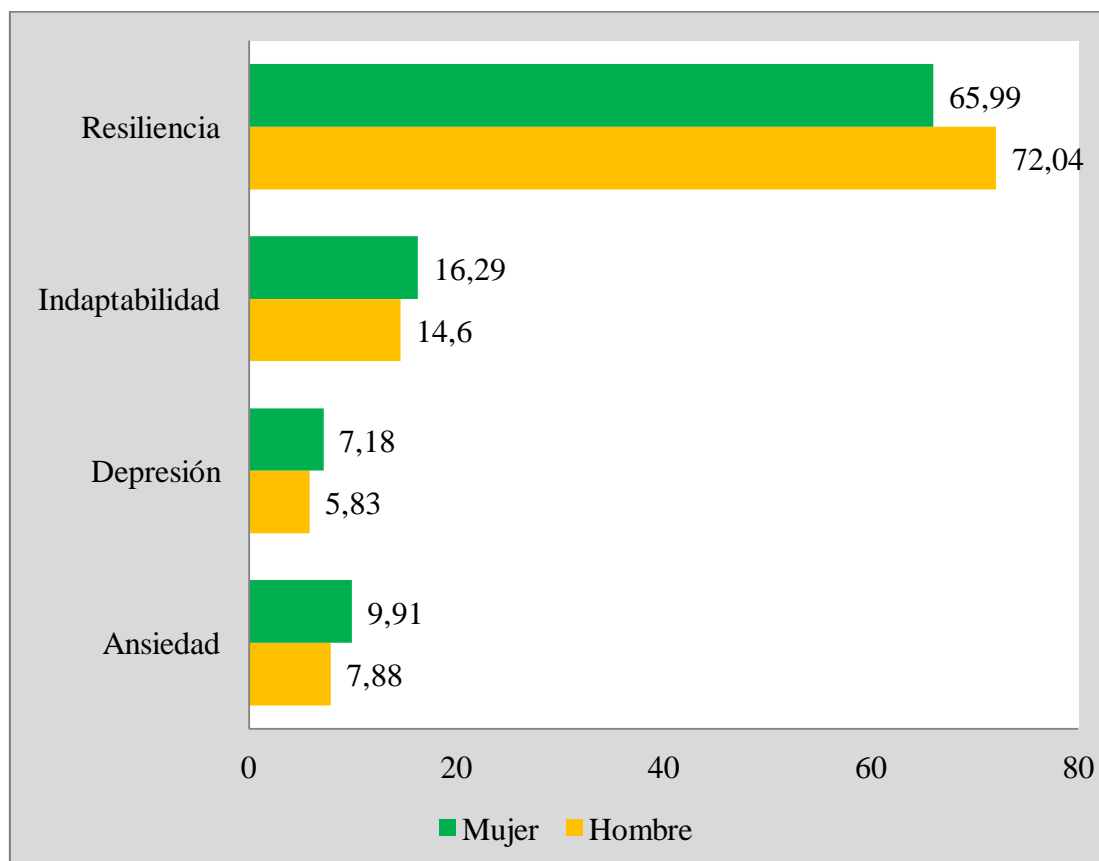
HAD_A HAD_D ECHE CONNOR * SEXO					
SEXO		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
Hombre	Media	7,88	5,83	14,60	72,04
	N	43	43	43	43
	Desv.	4,41	3,81	6,29	12,44
Mujer	Media	9,91	7,18	16,29	65,99
	N	179	179	179	179
	Desv.	5,36	4,77	7,55	15,92
Total	Media	9,51	6,92	15,96	67,16
	N	222	222	222	222
	Desv.	5,25	4,62	7,34	15,47

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

La *Gráfica* permite reflejar la diferencia de las medias alcanzadas en ambos grupos como se ha podido analizar.

**Gráfica 20**

*Representación de la distribución de las cuatro variables del estudio en función del sexo*



En cuanto a los análisis de significatividad a través del ANOVA, en la variable ansiedad y resiliencia se han encontrado diferencias significativas al obtener  $p \leq 0,05$ . En la variable ansiedad la diferencia es significativa en 0,023 y en la variable resiliencia de 0,021. A su vez, la puntuación de F alcanzada es mayor (5,26 y 5,41 respectivamente) en ambas variables en comparación a las otras variables del estudio. Sin embargo, en la variable depresión y adaptación no existen diferencias significativas en función al sexo del participante.

**Tabla 60***Análisis ANOVA entre grupos de la muestra en función al sexo*

		ANOVA de un factor <sup>a</sup>				
		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
HAD_A	Entre grupos	142,43	1	142,43	5,26	,023
	Dentro de grupos	5950,98	221	27,05		
	Total	6093,42	222			
HAD_D	Entre grupos	62,92	1	62,92	2,97	,086
	Dentro de grupos	4660,77	221	21,18		
	Total	4723,69	222			
ECHE	Entre grupos	99,19	1	99,19	1,84	,176
	Dentro de grupos	11833,58	221	53,78		
	Total	11932,77	222			
CONNOR	Entre grupos	1269,93	1	1269,93	5,41	,021
	Dentro de grupos	51626,90	221	234,66		
	Total	52896,83	222			

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Seguidamente, se realiza un análisis más concreto de la variable sexo como variable independiente para seguir conociendo el comportamiento de las variables dependientes del estudio. Para ello, se analiza la correlación de Pearson alcanzada entre las variables del estudio dentro de cada grupo.

Como puede observarse en la *Tabla 61*, existen diferencias significativas en las cuatro variables dependientes que conforman la investigación. Respecto de la variable ansiedad y depresión, se ha alcanzado una correlación alta y positiva de  $r = 0,73$  traducida en mayor nivel de ansiedad cuando mayor es el nivel de depresión en las mujeres, y viceversa. Respecto de la variable ansiedad e inadaptación, se obtiene una correlación de  $r = 0,60$  (alta y positiva), que

indica que cuando mayor es el nivel de ansiedad, se alcanza un mayor nivel de inadaptación, y viceversa. Entre la variable ansiedad y resiliencia, se alcanza una correlación negativa y baja de  $r = -0,36$ . En relación a la variable depresión e inadaptación, se alcanza una correlación alta de  $r = 0,68$  y, negativa de  $r = -0,50$  respecto a la variable resiliencia (correlación moderada). Finalmente, las variables inadaptación y resiliencia alcanzan una correlación negativa y baja de  $r = -0,94$ .

**Tabla 61**

*Correlación de Pearson entre las variables dependiente del estudio en el sexo femenino*

		Correlaciones <sup>a</sup>			
		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
HAD_A	Correlación de Pearson	1	,737**	,603**	-,365**
	Sig. (bilateral)		,000	,000	,000
	N	179	179	179	179
HAD_D	Correlación de Pearson	,737**	1	,685**	-,509**
	Sig. (bilateral)	,000		,000	,000
	N	179	179	179	179
ECHE	Correlación de Pearson	,603**	,685**	1	-,347**
	Sig. (bilateral)	,000	,000		,000
	N	179	179	179	179
CONNOR	Correlación de Pearson	-,365**	-,509**	-,347**	1
	Sig. (bilateral)	,000	,000	,000	
	N	179	179	179	179

\*\* La correlación es significativa en el nivel 0,01 (bilateral).

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Finalmente, en relación a los participantes pertenecientes al sexo masculino (43 hombres) no se han alcanzado diferencias significativas entre todas las variables como se expone en la *Tabla 62*. Entre la variable ansiedad y depresión se ha alcanzado una correlación muy alta de  $r = 0,77$ . Entre la variable ansiedad e inadaptación, se ha alcanzado una correlación moderada positiva ( $r = 0,58$ ), frente a una relación negativa y baja de la variable ansiedad y resiliencia ( $r = 0,38$ ). La variable depresión e inadaptación, alcanzan una

correlación ligeramente alta de  $r = 0,60$ , frente a una correlación moderada y negativa en la variable resiliencia ( $r = -0,55$ ). Finalmente, la variable resiliencia e inadaptación dentro del sexo masculino alcanzan una correlación negativa y moderada de  $r = -0,42$ .

**Tabla 62**

*Correlación Pearson entre las variables dependiente del estudio en el sexo masculino*

		Correlaciones <sup>a</sup>			
		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
HAD_A	Correlación de Pearson	1	,770**	,584**	-,384*
	Sig. (bilateral)		,000	,000	,011
	N	43	43	43	43
HAD_D	Correlación de Pearson	,770**	1	,604**	-,551**
	Sig. (bilateral)	,000		,000	,000
	N	43	43	43	43
ECHE	Correlación de Pearson	,584**	,604**	1	-,426**
	Sig. (bilateral)	,000	,000		,004
	N	43	43	43	43
CONNOR	Correlación de Pearson	-,384*	-,551**	-,426**	1
	Sig. (bilateral)	,011	,000	,004	
	N	43	43	43	43

\*\* . La correlación es significativa en el nivel 0,01 (bilateral).

\* . La correlación es significativa en el nivel 0,05 (bilateral).

a. sexo=hombre

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

### ~ Estudios diferenciales en función de la edad de la muestra participante

En cuanto a la edad de la persona que responde al cuestionario y es familiar de una persona con Síndrome de Rett, se han analizado las diferencias en las medias alcanzas en cada una de las variables en función del rango de edad en el que se sitúa. Al igual que en la variable sexo, se realizan dos análisis estadísticos: por un lado, se realiza un análisis de la diferencia de medias y, por otro lado, el análisis *ANOVA* para conocer si estas diferencias son o no significativas. A través del análisis de las medias, se refleja que:

En primer lugar y comenzando con la variable ansiedad, se encuentran niveles más altos de ansiedad en los rangos de edad de 30-40 años ( $\bar{X} = 10,25$ ) y 40-50 años ( $\bar{X} = 10,13$ ). Estos datos indican una proximidad a los niveles de ansiedad altos ( $\bar{X}$  igual o superior a 11) y considerables de tratamiento psicológico. Por el contrario, se encuentran los niveles más bajos de ansiedad en los rangos de edad entre 15-20 años ( $\bar{X} = 2$ ), y 70-80 años ( $\bar{X} = 6$ ). Es importante indicar, que en el rango 15-20 sólo se sitúa un sujeto, y en el rango 70-80 sólo 3 sujetos, por ello no existe una representación significativa de estos rangos de edad en la muestra.

En segundo lugar y en relación a la variable depresión, los niveles más altos se sitúan en sujetos con edades comprendidas entre los 30-40 años ( $\bar{X} = 7,50$ ) y 40-50 años ( $\bar{X} = 7,63$ ). Respecto a los niveles bajos de depresión, estos se reflejan en participantes cuya edad está comprendida entre los 70-80 años ( $\bar{X} = 2$ ). Estos niveles se sitúan en los niveles bajos de depresión, próximos a los niveles medios ( $\bar{X} = 0-7$ ).

En tercer lugar, los niveles de inadaptación con mayor representación en el estudio (baja capacidad de adaptación o afrontamiento al cambio), se sitúan en los rangos de edad de 30-40 años y 40-50 años con medias de  $\bar{X} = 17,22$  y  $\bar{X} = 17,02$  respectivamente. Por el contrario, se encuentran niveles más bajos de inadaptación (niveles altos de adaptación) en los sujetos pertenecientes al rango 15-20 años y 70-80 años con  $\bar{X} = 4$  y  $\bar{X} = 6,33$ , respectivamente.

En cuarto y último lugar, se encuentra la variable resiliencia, donde los valores más altos se concentran en los rangos de edad 60-70 años ( $\bar{X} = 74,7$ ) y 70-80 años ( $\bar{X} = 72,66$ ). En general las puntuaciones en esta variable son bastante altas. Las puntuaciones más bajas se sitúan en las edades entre 15-20 años ( $\bar{X} = 18$ ) y en el rango 20-30 años del participante ( $\bar{X} = 66,22$ ).

**Tabla 63**

*Correlación de las cuatro variables del estudio en función del rango de edad del participante*

		<b>HAD_A HAD_D ECHE CONNOR * EDAD_PARTICIPANTE</b>			
<b>EDAD DEL PARTICIPANTE</b>		<b>HAD_A</b>	<b>HAD_D</b>	<b>ECHE</b>	<b>CONNOR</b>
Entre 15-20 años	Media	2	4	4	18
	N	1	1	1	1
	Desv.	.	.	.	.
Entre 20-30 años	Media	8,22	5,55	13,11	66,22
	N	9	9	9	9
	Desv.	5,16	4,77	8,46	11,22
Entre 30-40 años	Media	10,25	7,50	17,22	67,93
	N	48	48	48	48
	Desv.	4,43	4,31	5,79	14,30
Entre 40-50 años	Media	10,13	7,63	17,02	66,40
	N	97	97	97	97
	Desv.	5,50	4,76	7,77	16,63
Entre 50-60 años	Media	8,43	6,01	14,36	67,61
	N	57	57	57	57
	Desv.	5,49	4,62	7,17	14,85
Entre 60-70 años	Media	9	4,71	15,28	74,71
	N	7	7	7	7
	Desv.	3,26	2,21	6,18	4,92
Entre 70-80 años	Media	6	2	6,33	72,66
	N	3	3	3	3
	Desv.	5,29	2,64	4,04	9,71
Total	Media	9,51	6,92	15,96	67,16
	N	222	222	222	222
	Desv.	5,25	4,62	7,34	15,47

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

En general, los niveles más favorables de las variables se han situado en los rangos de edad 70-80 años, donde se obtienen niveles más bajos de depresión, ansiedad e inadaptación, y niveles superiores de resiliencia. Por el contrario, los rangos de edad con puntuaciones menos favorables fueron 30-40 años y 40-50 años, con niveles más altos de ansiedad, depresión e inadaptación.

Una vez reflejadas las diferencias de medias alcanzadas en las variables dependientes en función a la edad, se da a conocer si existen o no diferencias estadísticamente significativas a través del análisis estadístico de ANOVA. A través de las puntuaciones alcanzadas, se considera que existen diferencias significativas en la variable depresión e inadaptación con  $p=0,049$  ( $p \leq 0,05$ ) y  $p=0,024$  ( $p \leq 0,05$ ) respectivamente. A su vez, ambos valores alcanzan una F superior con 2,26 puntos en la variable depresión y 2,64 puntos en la variable inadaptación. Por el contrario, en la variable ansiedad y en la variable resiliencia no se encuentran diferencias significativas al obtener una  $p > 0,05$  (0,247 y 0,774 respectivamente).

**Tabla 64**

*Análisis ANOVA entre grupos en función de la edad del participante*

		ANOVA de un factor <sup>a</sup>				
		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
HAD_A	Entre grupos	182,80	6	36,56	1,34	,247
	Dentro de grupos	5853,84	215	27,22		
	Total	6036,65	221			
HAD_D	Entre grupos	236,10	6	47,22	2,26	,049
	Dentro de grupos	4479,04	215	20,83		
	Total	4715,11	221			
ECHE	Entre grupos	684,20	6	136,84	2,64	,024
	Dentro de grupos	11104,68	215	51,65		
	Total	11788,88	221			
CONNOR	Entre grupos	583,24	6	116,64	,50	,774
	Dentro de grupos	49885,29	215	232,02		
	Total	50468,53	221			

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).



### **Estudios diferencias en función de las Comunidades Autónomas**

En relación a la Comunidad Autónoma en la que reside la muestra participante, se recogen en la *Tabla 65* las medias alcanzadas en cada una de las variables dependientes del estudio. Es importante indicar, que no ha habido el mismo porcentaje de representación en todas las Comunidades; ya que en algunas no se han obtenido respuestas (La Rioja), o bien, apenas cuentan con representación suficientemente significativa (Islas Baleares).

**Tabla 65***Medias alcanzadas en cada una de las variables dependientes en función de la Comunidad**Autónoma perteneciente*

		<b>Resultados</b>			
COMUNIDAD AUTÓNOMA		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
	Media	8,75	7,25	15,75	65,3
No lo indica	N	12	12	12	12
	Desv.	4,91	4,91	6,41	18,14
ANDALUCÍA	Media	10,02	6,69	16,97	68,66
	N	42	42	42	42
	Desv.	5,44	4,66	7,98	17,91
ARAGÓN	Media	8,50	5,70	16,70	67,40
	N	10	10	10	10
	Desv.	5,46	3,52	9,85	11,73
	Media	9,25	4,75	11	67
ASTURIAS	N	4	4	4	4
	Desv.	7,41	4,99	7,61	18,95
	Media	13,25	11,50	18,25	63,50
CANTABRIA	N	4	4	4	4
	Desv.	6,23	6,45	9,10	12,71
	Media	12,44	11,11	22,55	63,33
CASTILLA LA MANCHA	N	9	9	9	9
	Desv.	5,43	4,40	4,36	14,06
	Media	11,33	8,13	15,73	62,60
CASTILLA Y LEÓN	N	15	15	15	15
	Desv.	5,61	4,20	9,12	11,58
	Media	8,20	5,53	14,93	70,96
CATALUÑA	N	30	30	30	30
	Desv.	5,55	4,29	7,69	13,80
	Media	8,86	6,26	14,70	64,10
COMUNIDAD DE MADRID	N	30	30	30	30
	Desv.	5,22	4,94	7,042	18,71
	Media	8,34	6,58	14,55	65,13
COMUNIDAD VALENCIANA	N	29	29	29	29
	Desv.	4,55	4,17	6,88	15,37
	Media	8,80	7	18,60	72,80
EXTREMADURA	N	5	5	5	5
	Desv.	4,76	4,18	7,50	9,78

	Media	8	6,66	13,83	76
GALICIA	N	6	6	6	6
	Desv.	3,63	3,44	3,86	10,80
	Media	9	7	17	63
ISLAS BALEARES	N	1	1	1	1
	Desv.	-	-	-	-
	Media	9,66	5	10,33	72,33
ISLAS CANARIAS	N	3	3	3	3
	Desv.	5,13	2,64	2,51	7,76
	Media	9,55	8,11	16,88	69,66
MURCIA	N	9	9	9	9
	Desv.	3,43	5,01	4,93	7,84
	Media	12,80	9,20	18,40	68,20
NAVARRA	N	5	5	5	5
	Desv.	6,61	5,80	1,67	18,32
	Media	12	8	17,62	66,12
PAÍS VASCO	N	8	8	8	8
	Desv.	5,39	5,37	6,96	18,35
	Media	9,51	6,92	15,96	67,16
Total	N	222	222	222	222
	Desv.	5,25	4,62	7,34	15,47

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Para hacer un análisis concreto de las puntuaciones alcanzadas, se toman las Comunidades que obtienen las medias mayores e inferiores de cada una de las variables del estudio.

En relación a la variable ansiedad, es en Castilla y la Mancha y el País Vasco, donde se alcanzan los niveles más elevados con medias de  $\bar{X} = 12,44$  y  $\bar{X} = 12$  respectivamente. Estos niveles de ansiedad son muy altos de acuerdo con la interpretación de la propia Escala HAD\_A. Los niveles más bajos de ansiedad se encuentran en familiares que residen en Galicia con  $\bar{X} = 8$  y Cataluña con  $\bar{X} = 8,2$ .

Respecto de la variable depresión, en Cataluña y Castilla León donde se encuentran los niveles más altos,  $\bar{X} = 11,50$  y  $\bar{X} = 8,13$  respectivamente. Los niveles más bajos, se encuentran en familiares pertenecientes a Asturias ( $\bar{X} = 4,7$ ) y Cantabria ( $\bar{X} = 5$ ).

En la variable inadaptación, se obtienen los niveles de menor capacidad o afrontamiento al cambio en Extremadura ( $\bar{X} = 18,60$ ) y Navarra ( $\bar{X} = 18,4$ ). Los familiares que muestran mayor capacidad de adaptación o afrontamiento (niveles bajos de inadaptación), se encuentran en Islas Canarias con  $\bar{X} = 10,33$  y Asturias con  $\bar{X} = 11$ .

Finalmente, los familiares con niveles superiores de resiliencia se representan en Galicia con  $\bar{X} = 76$  y Cataluña con  $\bar{X} = 70,46$ ; y los menos resilientes se ubican en Castilla y León con  $\bar{X} = 62,60$  e Islas Baleares con  $\bar{X} = 63$ .

### ~ Estudios diferenciales en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett

En este caso, se analizan y comparan las medias obtenidas en cada una de las variables en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett. Cada rango engloba aproximadamente 50 sujetos, ya que los rangos son establecidos con dicho propósito o intencionalidad. Para conocer cómo varían las medias alcanzadas en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett, se han analizado las medias de cada variable como se muestra a continuación:

En primer lugar, en función de la variable ansiedad, se obtienen los niveles más altos en personas con Síndrome de Rett con edades comprendidas entre los 7-12 años ( $\bar{X} = 10,73$ ). Por el contrario, los niveles más bajos se encuentran en sujetos entre los 22-47 años ( $\bar{X} = 8,73$ ).

En segundo lugar y considerando la variable depresión, se han alcanzado valores muy homogéneos entre los rangos de edad analizados. Los niveles más altos de dicha variable, se encuentran personas que tienen relación con una persona con Síndrome de Rett cuya edad se encuentra entre los 13-21 años ( $\bar{X} = 7,22$ ). Los niveles más bajos de depresión se encuentran en el rango de 22-47 años ( $\bar{X} = 6,03$ ).

En tercer lugar y en relación a la variable inadaptación al cambio, se han obtenido los niveles más altos de inadaptación (baja adaptación), en el rango de edad de 7-12 años ( $\bar{X} = 16,92$ ), muy seguidos del rango de edad 0-6 años ( $\bar{X} = 16,90$ ). Los niveles más bajos de inadaptación se encuentran en el rango de 22-47 años ( $\bar{X} = 13,22$ ).

Finalmente, en la variable resiliencia se sitúan los niveles altos en personas con Síndrome de Rett entre 13-21 años ( $\bar{X} = 68,71$ ), y muy seguidos del rango de edad 0-6 años ( $\bar{X} = 68,36$ ). Los niveles más bajos se encuentran en personas con 22-47 años con una media de niveles de resiliencia de  $\bar{X} = 65,71$ .

### Tabla 66

*Correlación de las cuatro variables del estudio en función de la edad del familiar con Síndrome de Rett*

HAD_A HAD_D ECHE CONNOR * EDAD_PERSONA_RETT					
EDAD SUJETO CON RETT		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
0-6 años	Media	9,21	6,80	16,90	68,36
	N	52	52	52	52
	Desv.	4,63	4,49	6,39	13,17
7-12 años	Media	10,73	7,41	16,92	66,46
	N	56	56	56	56
	Desv.	5,24	4,14	6,89	16,59
13-21 años	Media	9,38	7,22	16,31	68,71
	N	57	57	57	57
	Desv.	5,81	4,85	7,43	14,96
22-47 años	Media	8,73	6,03	13,22	65,71
	N	53	53	53	53
	Desv.	5,27	4,92	8,12	17,29
Total	Media	9,53	6,88	15,86	67,32
	N	218	218	218	218
	Desv.	5,28	4,61	7,35	15,54

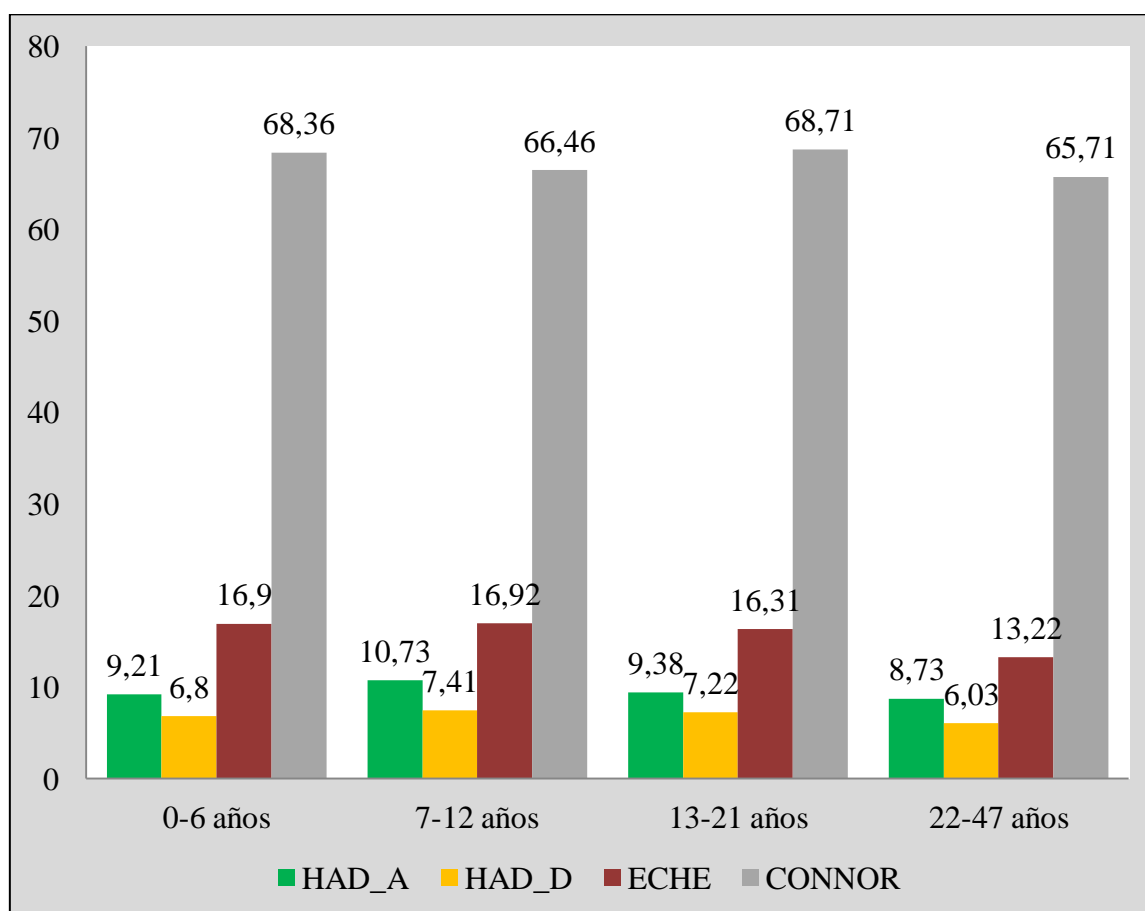
*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

A través de la *Gráfica 21*, se pueden observar los rangos de edad de la persona con Síndrome de Rett y los niveles alcanzados en cada una de las variables del estudio. Es

importante destacar, que es en la variable resiliencia donde más difiere la media alcanzada entre los diferentes rangos de edad. Esto es debido a que dicha variable se distribuye en puntuaciones más amplias (0-100), lo que implica que la diferencia sea considerable en comparación por ejemplo de la variable depresión o ansiedad, que se distribuyen entre los valores 0-21. En general, se han alcanzado medias más favorables en la franja de edad 22-47 años, al quedar reflejados niveles más bajos de ansiedad, depresión e inadaptación, en comparación con los otros grupos de edad.

### Gráfica 21

*Representación de las cuatro variables del estudio en función de los rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett*



*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

La franja de edad de 7-12 años, obtiene niveles más altos de ansiedad, depresión e inadaptación y niveles más bajos de resiliencia en comparación con el resto de las edades. En el análisis de los rangos de edad, se alcanza una N igual a 218 sujetos, ya que cuatro familiares no indican la edad de la persona con Síndrome de Rett.

Para seguir profundizando en el comportamiento de las 4 variables en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett en el momento de estudio, paralelamente al análisis de las medias alcanzadas en cada rango de edad, se realiza el análisis *ANOVA* para conocer la varianza de las puntuaciones obtenidas.

**Tabla 67**

*Análisis ANOVA de las variables dependientes en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett*

		<b>ANOVA de un factor<sup>a</sup></b>				
		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
HAD_A	Entre grupos	120,80	3	40,27	1,44	,230
	Dentro de grupos	5949,46	215	27,80		
	Total	6070,27	218			
HAD_D	Entre grupos	60,54	3	20,18	,94	,418
	Dentro de grupos	4555,59	215	21,28		
	Total	4616,13	218			
ECHE	Entre grupos	500,03	3	166,68	3,17	,025
	Dentro de grupos	11231,83	215	52,48		
	Total	11731,87	218			
CONNOR	Entre grupos	345,62	3	115,20	,47	,701
	Dentro de grupos	52096,25	215	243,44		
	Total	52441,87	218			

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

La diferencia ha sido significativa sólo en la variable inadaptación con  $p=0,025$  ( $p \leq 0,05$ ). La relación ha sido alta en la variable adaptación con 3,17 y la variable ansiedad con una F de 1,44, sin poder hablar de significatividad sino de tendencia.

Finalmente, se muestran las correlaciones alcanzadas entre las variables (dependientes) y la edad del sujeto (independiente) aplicando la correlación de Pearson (*Tabla 68*). Respecto de la edad de la persona con Síndrome de Rett y los niveles de ansiedad de su familiar, cuanto mayor es la edad, menor es el nivel de ansiedad ( $r = 0,08$ ), alcanzando una correlación muy baja y no significativa. En relación a la variable depresión y edad de la persona con Síndrome de Rett queda reflejado que a mayor edad, menor nivel de depresión y viceversa, con una correlación de  $r = -0,11$  (muy baja y negativa) y no significativa. En relación a la variable inadaptación y edad de la persona con Síndrome de Rett se obtiene una correlación negativa de  $r = -0,22$  (baja), lo que implica que a mayores niveles de inadaptación, menor edad del sujeto, y viceversa. Cabe destacar, que esta correlación es significativa al alcanzar una puntuación de 0,001 ( $p \leq 0,05$  bilateral). Finalmente, la variable resiliencia y edad tienen una correlación negativa no significativa de  $r = -0,06$  (muy baja), lo que implica que a mayores niveles de resiliencia, menor edad del sujeto y viceversa.



**Tabla 68**

*Correlación Pearson entre las variables dependientes del estudio y edad del sujeto con Síndrome de Rett*

Correlaciones <sup>a</sup>		EDAD
HAD_A	Correlación de Pearson	-,083
	Sig. (bilateral)	,221
	N	218
HAD_D	Correlación de Pearson	-,118
	Sig. (bilateral)	,081
	N	218
ECHE	Correlación de Pearson	-,226**
	Sig. (bilateral)	,001
	N	218
CONNOR	Correlación de Pearson	-,067
	Sig. (bilateral)	,328
	N	218

\*\* . La correlación es significativa en el nivel 0,01 (bilateral).

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

### **Resultados en la muestra perteneciente a Atención Temprana**

En este apartado, se analizan las puntuaciones obtenidas de familiares cuyas hijas o hijos se encuentran en el momento del estudio (N=52) dentro de la población diana de la Atención Temprana (0-6 años). Estos familiares cumplen el siguiente perfil según los datos registrados:

El 26,9% indica ser el padre de la persona menor con Síndrome de Rett, frente al mayoritario 71,2% indicando ser la madre. Las edades más representativas de esta muestra específica están entre los rangos 30-40 años (51,9%) y 40-50 años (12,3%); y cuentan con estudios superiores (71,2%). En relación a la carga de cuidado indican dedicar entre 0-5 horas (23,1%) o 5-10 horas (34,6%). La persona menor con Síndrome de Rett acude a Centro de Educación Especial (48,1%) o Centro de Educación Infantil (25%). En relación a las redes de

apoyo, cuentan con apoyo psicológico el 30,2% y social el 58,1%. El 69,8% no cuenta con apoyo psicológico y el 41,9% no cuenta con apoyo del entorno.

A través de la *Tabla 69*, se pueden observar los niveles de ansiedad alcanzados en dicha población, siendo niveles medios con una puntuación de  $\bar{X} = 9,21$  (los niveles medios engloban puntuaciones entre 8 y 10). En segundo lugar, los niveles de depresión alcanzados por esta población corresponden a niveles bajos ya que la media es  $\bar{X} = 6,81$ , situándose entre los valores que implican niveles bajos ( $\bar{X} = 0-7$ ). En tercer lugar, los niveles de inadaptación al cambio más representativos en la muestra de Atención Temprana son altos ( $\bar{X} = 16,90$ ), por lo que parecen mostrar dificultades en el afrontamiento de cambios. Finalmente, los niveles de resiliencia más representativos de estos 52 familiares, son medios ( $\bar{X} = 68,36$ ), estando situados en el segundo cuartil (Q2 =58-68).

**Tabla 69**

*Niveles alcanzados en cada una de las variables en menores dentro de Atención Temprana*

EDAD SUJETO CON RETT		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
0-6 años	Media	9,21	6,80	16,90	68,36
	N	52	52	52	52
	Desv.	4,63	4,49	6,39	13,17

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

#### ~ Estudios diferenciales en función del nº de horas para el cuidado

Para conocer la carga del cuidador o cuidadora, se analizan las puntuaciones recogidas en relación al número de horas dedicadas al cuidado de la persona con Síndrome de Rett. Respecto de la variable ansiedad, se han alcanzado los niveles más altos en familiares que dedican 24 horas al día al cuidado ( $\bar{X} = 10,78$ ), al igual que la variable depresión ( $\bar{X} = 8$ ). En cuanto a la variable inadaptación, se encuentran los niveles más altos en familiares que

dedican entre 10-15 horas ( $\bar{X} = 17,41$ ). Al contrario de lo que se esperaba a la hora de analizar los niveles de resiliencia, se han alcanzado mayores puntuaciones en sujetos que dedican entre 15-20 horas ( $\bar{X} = 71$ ), y menores ( $\bar{X} = 65,91$ ) en sujetos que dedican menos horas al cuidado de la persona con Síndrome de Rett (5-10 horas).

**Tabla 70**

*Carga de horas en el cuidado del familiar con Síndrome de Rett*

		<b>Informe</b>			
HORAS		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
No sabe/no contesta	Media	8,83	8,16	16,83	66,33
	N	6	6	6	6
	Desv.	2,31	2,63	3,86	11,58
Indica un rango indeterminado	Media	5,94	4,11	10,76	74,58
	N	17	17	17	17
	Desv.	5,33	4,84	6,66	14,86
0-5 horas	Media	7,88	6,50	14	67,07
	N	26	26	26	26
	Desv.	5,21	5,02	9,44	14,26
5-10 horas	Media	9,91	7,31	15,98	65,91
	N	72	72	72	72
	Desv.	5,14	4,48	6,90	16,40
10-15 horas	Media	10,03	6,81	17,41	66,65
	N	60	60	60	60
	Desv.	5,15	4,30	7,02	16,34
15-20 horas	Media	9,33	3	16,33	71
	N	3	3	3	3
	Desv.	4,50	3,60	2,08	15,62
24 horas	Media	10,78	8	17,15	66,92
	N	38	38	38	38
	Desv.	5,36	4,88	7,10	13,87
Total	Media	9,51	6,92	15,96	67,16
	N	222	222	222	222
	Desv.	5,25	4,62	7,34	15,47

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Adaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Para analizar si existen o no diferencias estadísticamente significativas entre el número de horas dedicadas al cuidado y las variables dependientes del estudio, se llevan a

cabo análisis secundarios a través de la varianza ANOVA. Como se muestra en la *Tabla 71*, existen diferencias significativas en la variable ansiedad (0,028), y se podría afirmar que prácticamente también en la variable inadaptación (0,054), en relación a la variable horas en el cuidado, siendo  $p \leq 0,05$ . Este resultado implica que cuanto mayor o menor es el número de horas dedicadas al cuidado de la persona con Síndrome de Rett, se obtienen puntuaciones que difieren significativamente entre sí. Consecuentemente, la variable número de horas dedicadas al cuidado es un buen predictor para niveles altos o bajos de ansiedad e inadaptación del participante.

**Tabla 71**

*Correlación de las variables en función de la carga de cuidado en horas*

		ANOVA de un factor <sup>a</sup>				
		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
HAD_A	Entre grupos	341,48	5	68,29	2,56	,028
	Dentro de grupos	5751,93	216	26,62		
	Total	6093,42	222			
HAD_D	Entre grupos	177,25	5	35,45	1,68	,140
	Dentro de grupos	4546,44	216	21,04		
	Total	4723,69	222			
ECHE	Entre grupos	582,27	5	116,45	2,21	,054
	Dentro de grupos	11350,50	216	52,54		
	Total	11932,77	222			
CONNOR	Entre grupos	813,42	5	162,68	,67	,643
	Dentro de grupos	52083,41	216	241,12		
	Total	52896,83	222			

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Adaptación) y CONNOR (Resiliencia).

### ~ Estudios diferenciales en función del perfil de hermana de la persona con Síndrome de Rett

La presente investigación pretende analizar el rol fraternal en torno al Síndrome de Rett, contribuyendo información relativa a sus necesidades a través de las variables de interés

del estudio. A la hora de analizar la representatividad de este perfil, se han analizado las ocho respuestas dadas por hermanas de personas con Síndrome de Rett. Considerando las respuestas alcanzadas por este perfil, en su totalidad cuentan con apoyo social y tan sólo dos indica contar con apoyo psicológico. En referencia al número de horas dedicadas al cuidado de su familiar, se muestra como tres de ellas dedica entre 0-5 horas, frente a dos que dedican las necesarias en 24 horas. Un aspecto significativo, ha sido que la muestra participante que cumple con este perfil, tiene relación con una persona con Síndrome de Rett adulta. La edad media de su hermana o hermano con Síndrome de Rett en esta pequeña muestra es de 36,57 años, con una media de diagnóstico de aproximadamente 8 años (7,87).

**Tabla 72**

*Características principales de las hermanas participantes en el estudio*

<b>Edad participante</b>	<b>Sexo</b>	<b>Edad persona Rett</b>	<b>Edad diagnóstico</b>	<b>Horas de cuidado</b>	<b>Apoyo social</b>	<b>Apoyo psico</b>
20-30 años	Mujer	35	4	Fines de semana	Sí	No
30-40 años	Mujer	42	7	-	Sí	No
20-30 años	Mujer	30	18	0-5 h	Sí	No
20-30 años	Mujer	30	16	0-5 h	Sí	No
30-40 años	Mujer	31	7	0-5 h	Sí	No
40-50 años	Mujer	41	8	24 h	Sí	Sí
30-40 años	Mujer	-	1	24 h	Sí	Sí
40-50 años	Mujer	47	2	10-15 h	Sí	No

Cabe destacar que los niveles de ansiedad medios sitúan a esta pequeña muestra en niveles medios-altos ( $\bar{X} = 10,25$ ), considerando que los niveles medios comprenden valores entre 8-10. En relación a la variable depresión, se alcanzan niveles medios al obtener una puntuación media de  $\bar{X} = 8$ . Por ello, se puede afirmar que no existen niveles significativos de depresión que puedan indicar posible riesgo de trastorno depresivo. En relación a los niveles de inadaptación, la muestra presenta niveles altos pero muy próximos a los niveles bajos (puntuaciones menores o igual que 12). Considerando las puntuaciones de la variable

resiliencia, se alcanza una puntuación media de  $\bar{X} = 56$ , lo que sitúa a las 8 hermanas en niveles bajos de resiliencia (al contrario que la muestra global).

### Tabla 73

*Descriptivos de las hermanas participantes en relación a las variables*

<b>Variables</b>	<b>N</b>	<b>Media</b>	<b>Desviación</b>
HAD_A	8	10,25	7,32
HAD_D	8	8	6,90
ECHE	8	13,62	12,91
CONNOR	8	56,12	24,79

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Finalmente, se analizan las correlaciones de las variables dependientes del estudio para conocer su grado de relación en torno al perfil de hermana. Es importante destacar que se han alcanzado correlaciones muy altas en algunos casos y todas significativas al 0,05. Sin embargo, hay que tener en cuenta que el tamaño de esta pequeña muestra es sólo de 8 personas. En relación a la variable ansiedad, se ha alcanzado una correlación muy alta con la variable depresión ( $r = 0,93$ ), y una correlación alta con la variable inadaptación ( $r = 0,75$ ). Siguiendo con la variable ansiedad, se ha alcanzado una correlación alta y negativa ( $r = -0,82$ ) respecto a la variable resiliencia. Respecto de la variable depresión, se ha alcanzado una correlación muy alta con la variable inadaptación ( $r = 0,90$ ) y resiliencia ( $r = -0,90$ ). Finalmente, entre la variable inadaptación y resiliencia existe una correlación muy baja en  $r = 0,12$ .

**Tabla 74***Correlaciones entre las variables del estudio según las hermanas participantes*

		<b>Correlaciones<sup>a</sup></b>			
		<b>HAD_A</b>	<b>HAD_D</b>	<b>ECHE</b>	<b>CONNOR</b>
HAD_A	Correlación de Pearson	1	,935**	,755*	-,826*
	Sig. (bilateral)		,001	,030	,011
	N	8	8	8	8
HAD_D	Correlación de Pearson	,935**	1	,901**	-,908**
	Sig. (bilateral)	,001		,002	,002
	N	8	8	8	8
ECHE	Correlación de Pearson	,755*	,901**	1	-,823*
	Sig. (bilateral)	,030	,002		,012
	N	8	8	8	8
CONNOR	Correlación de Pearson	-,826*	-,908**	-,823*	1
	Sig. (bilateral)	,011	,002	,012	
	N	8	8	8	8

\*\* . La correlación es significativa en el nivel 0,01 (bilateral).

\* . La correlación es significativa en el nivel 0,05 (bilateral).

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

### ~ Estudios diferenciales en función de las redes de apoyo (social y psicológico)

Otro de los aspectos que se pretende conocer es el grado de relación entre las redes de apoyo que cuentan los familiares y las variables dependientes del estudio. Para ello, se analiza por un lado la red de apoyo social y, por otro, la red de apoyo psicológico, con el fin de conocer cómo se ven modificados los resultados alcanzados.

En primer lugar y considerando el apoyo social, se realiza un análisis de las medias obtenidas en cada una de las 4 variables del estudio, en función de si el familiar cuenta o no con apoyo del entorno. A través de la *Tabla 75*, se puede apreciar la diferencia en las

puntuaciones medias alcanzadas en cada variable del estudio (variables dependientes), en función del apoyo social (variable independiente).

Por un lado, aquellos familiares que consideran que no cuentan con apoyo de su entorno (94 personas), obtienen niveles de ansiedad ligeramente más altos con  $\bar{X} = 9,76$  de aquellos familiares que sí cuentan con apoyo ( $\bar{X} = 9,30$ ). Sin embargo, la diferencia de ambas puntuaciones es de apenas 0,46 décimas.

En segundo lugar, se consideran los niveles de depresión, donde aquellos familiares que no cuentan con apoyo del entorno obtienen una media de  $\bar{X} = 7,53$ , frente a  $\bar{X} = 6,50$  de familiares que sí cuentan con dicho apoyo (126 personas). Consecuentemente, familiares que cuentan con apoyo del entorno social han obtenido puntuaciones ligeramente más favorables en los niveles de depresión, con aproximadamente 1 punto de diferencia. Sin embargo y pese a ello, esta diferencia es considerable ya que en familiares sin apoyo social los niveles de depresión se sitúan en la franja media, y en familiares con apoyo social pasan a ser niveles bajos de depresión (franja baja de  $\bar{X} = 0-7$ ).

En tercer lugar, los familiares que no cuentan con apoyo del entorno han obtenido niveles altos de inadaptabilidad con  $\bar{X} = 17,37$ , frente familiares que cuentan con apoyo social ( $\bar{X} = 14,88$ ) alcanzando una diferencia considerable de aproximadamente 2 puntos. Sin embargo, ambas puntuaciones se sitúan en niveles bajos de capacidad de adaptación al cambio.

Por último, respecto de la variable resiliencia, los familiares que no cuentan con apoyo del entorno han obtenido una media inferior de  $\bar{X} = 65,28$ , frente a los familiares que sí cuentan con una red de apoyo social ( $\bar{X} = 68,57$ ). La diferencia de la media de ambas puntuaciones es de aproximadamente 3 puntos, siendo significativo que familiares con apoyo social hayan obtenido niveles más altos de resiliencia frente aquellos que no tiene ese apoyo.



**Tabla 75**

*Puntuaciones obtenidas en cada una de las variables en función del apoyo social*

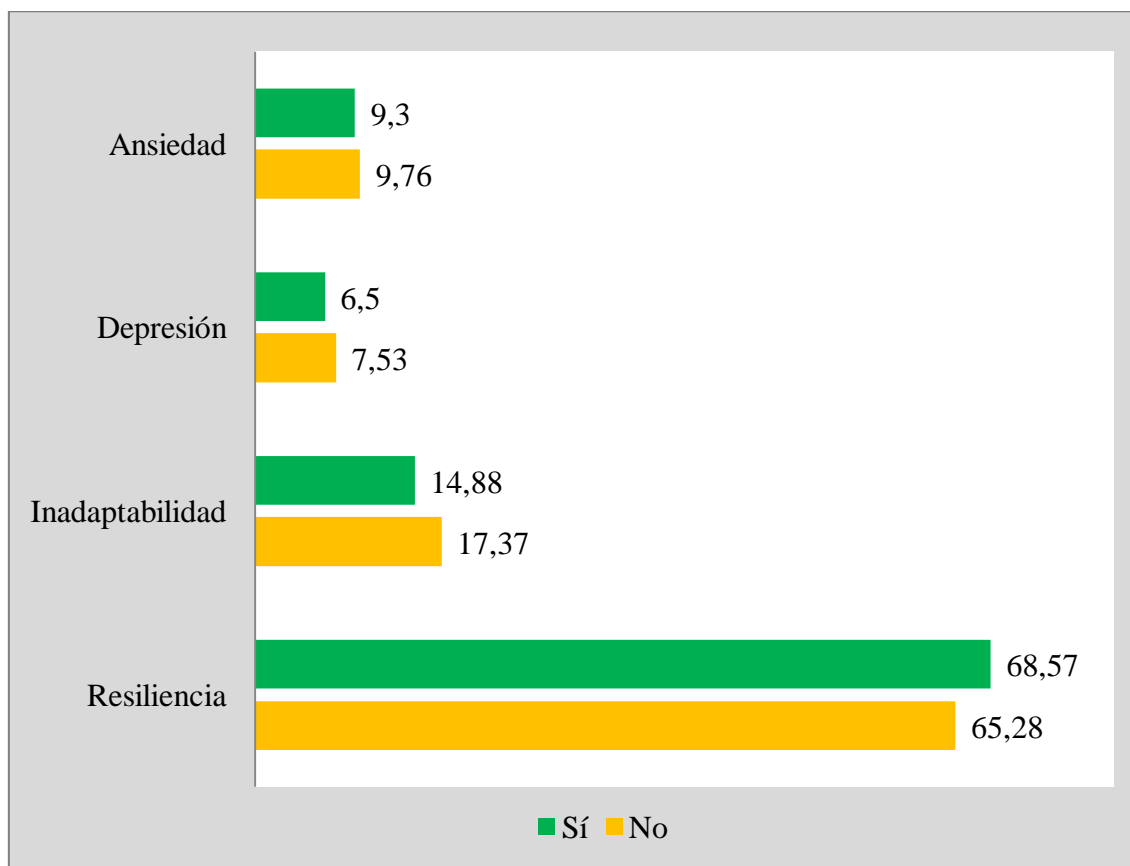
		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
<b>HAD_A HAD_D ECHE CONNOR * SOCIAL</b>					
APOYO SOCIAL		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
No	Media	9,76	7,53	17,37	65,28
	N	94	94	94	94
	Desv.	5,13	4,52	7,67	16,57
No sabe/ No contesta	Media	11,50	5	18	67
	N	2	2	2	2
	Desv.	3,53	4,24	0	8,48
Sí	Media	9,30	6,50	14,88	68,57
	N	126	126	126	126
	Desv.	5,37	4,67	6,99	14,61
Total	Media	9,51	6,92	15,96	67,16
	N	222	222	222	222
	Desv.	5,25	4,62	7,34	15,47

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

En la *Gráfica 22*, se puede observar la diferencia de medias en porcentajes alcanzadas, en función del apoyo social recibido.

**Gráfica 22**

*Representación de las puntuaciones medias en porcentajes obtenidas en función del apoyo social recibidos por la muestra*



En cuanto al apoyo psicológico, se realiza el análisis de las medias obtenidas en cada una de las 4 variables del estudio, al igual que se ha realizado con el apoyo social. Los resultados obtenidos reflejan que los familiares que han recibido o reciben dicho apoyo (60 personas), han obtenido mayores niveles de ansiedad, depresión e inadaptabilidad que aquellos familiares que no cuentan con dicho apoyo (161 personas).

En primer lugar, los familiares que indican que no acuden o no han acudido nunca a terapia psicológica han obtenido una media de ansiedad inferior de  $\bar{X} = 9,23$  (nivel medio), frente a familiares que sí acuden o han acudido a terapia ( $\bar{X} = 10,30$ , nivel medio-alto). Por

esta razón, los niveles de ansiedad han sido ligeramente más favorables en aquellos familiares que no cuentan con apoyo psicológico.

Al igual que en la variable ansiedad, se han alcanzado niveles inferiores de depresión en familiares que no cuentan o han contado con apoyo psicológico ( $\bar{X} = 6,52$ , nivel bajo) frente a aquellos que sí lo reciben, con una  $\bar{X} = 7,91$  (nivel bajo-medio).

En tercer lugar, en relación a la variable inadaptación, familiares que no cuentan con apoyo psicológico han obtenido niveles bajos de inadaptabilidad ( $\bar{X} = 15,58$ ) al igual que familiares que sí cuentan con dicho apoyo ( $\bar{X} = 16,90$ ).

Por último, a diferencia de las tres variables anteriores, es en la variable resiliencia donde familiares que no cuentan con apoyo psicológico han obtenido puntuaciones más favorables, traducidas a niveles más altos de resiliencia ( $\bar{X} = 68,11$ ) frente a familiares que sí cuentan con apoyo psicológico ( $\bar{X} = 64,56$ ).

### Tabla 76

*Puntuaciones obtenidas en cada una de las variables en función del apoyo psicológico*

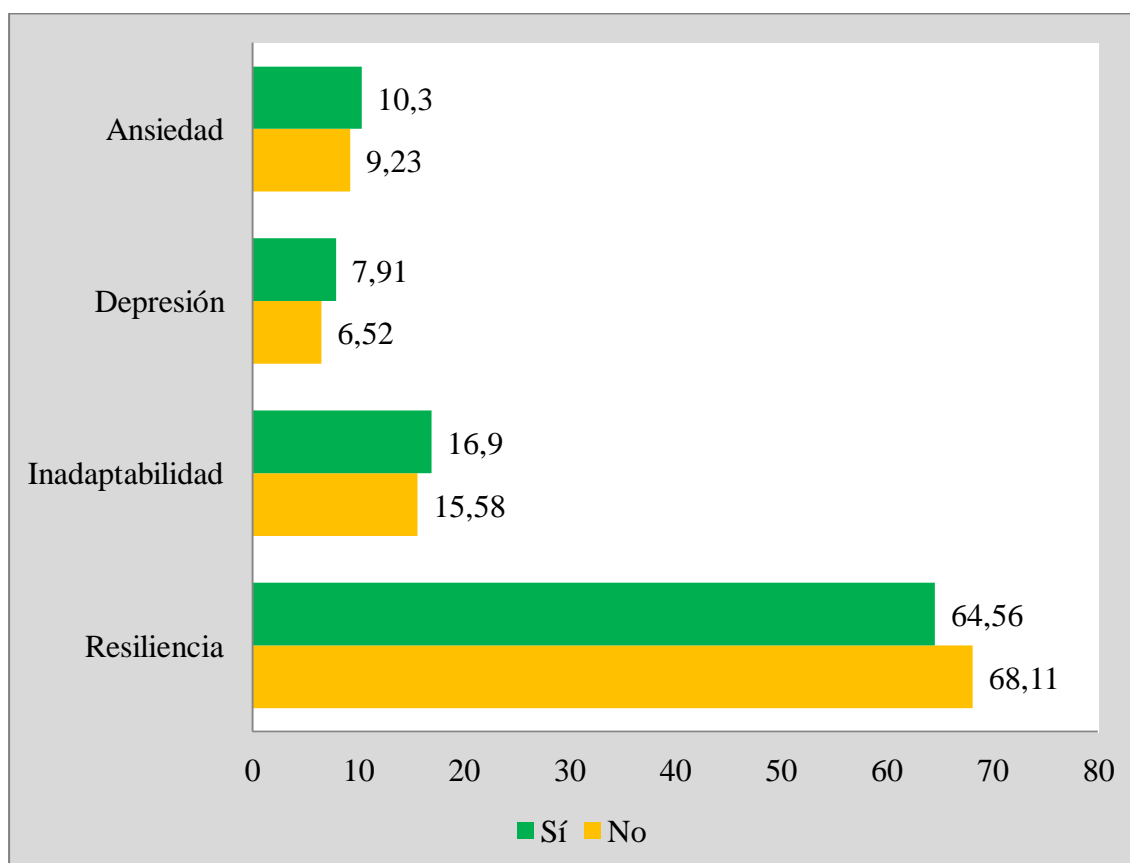
		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
<b>HAD_A HAD_D ECHE CONNOR * PSICOLÓGICO</b>					
APOYO PSICOLÓGICO		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
No	Media	9,23	6,52	15,58	68,11
	N	161	161	161	161
	Desv.	5,24	4,42	7,26	15,55
No sabe/ No contesta	Media	8	11	22	70
	N	1	1	1	1
	Desv.	.	.	.	.
Sí	Media	10,30	7,91	16,90	64,56
	N	60	60	60	60
	Desv.	5,27	5,02	7,57	15,19
Total	Media	9,51	6,92	15,96	67,16
	N	222	222	222	222
	Desv.	5,25	4,62	7,34	15,47

*Nota:* HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

A modo de conclusión, cabe mencionar que familiares que han contado o cuentan con apoyo psicológico han obtenido niveles más altos (menos favorables) en las variables ansiedad, depresión o inadaptabilidad y menor nivel de resiliencia. En la *Gráfica 23*, se puede observar la diferencia de medias, en función del apoyo psicológico recibido.

### Gráfica 23

*Representación de las puntuaciones medias en porcentajes obtenidas en función del apoyo psicológico recibido por la muestra*



Una vez conocidas las diferencias de medias alcanzadas por la muestra en función de las redes de apoyo, se realiza el análisis del grado de relación de las variables dependientes del estudio en función de los apoyos recibidos (variable independiente). Se pretende así, conocer si existen o no diferencias significativas dentro de cada una de las variables propuestas para el estudio. Para ello, se segmentan los datos en Sí (1) y No (0), para poder

realizar adecuadamente las correlaciones propuestas. En relación a los familiares que indican que no cuentan con apoyo social o del entorno, se alcanzan las siguientes puntuaciones:

**Tabla 77**

*Correlación entre las variables dependientes en familiares que no cuentan con apoyo social*

		Correlaciones <sup>a</sup>			
		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
HAD_A	Correlación de Pearson	1	,792**	,637**	-,418**
	Sig. (bilateral)		,000	,000	,000
	N	94	94	94	94
HAD_D	Correlación de Pearson	,792**	1	,677**	-,465**
	Sig. (bilateral)	,000		,000	,000
	N	94	94	94	94
ECHE	Correlación de Pearson	,637**	,677**	1	-,257*
	Sig. (bilateral)	,000	,000		,012
	N	94	94	94	94
CONNOR	Correlación de Pearson	-,418**	-,465**	-,257*	1
	Sig. (bilateral)	,000	,000	,012	
	N	94	94	94	94

\*\* La correlación es significativa al nivel 0,01 (bilateral).

\* La correlación es significativa al nivel 0,05 (bilateral).

a. APOYO SOCIAL = ,00 (No)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Como se puede comprobar a través de la *Tabla 78*, existen diferencias significativas en todas las variables tanto a un nivel de 0,01 y 0,05 (nivel de significatividad de la Correlación de Pearson). Respecto de la variable ansiedad, se ha obtenido una correlación alta con la variable depresión ( $r = 0,79$ ) e inadaptación ( $r = 0,637$ ), pero moderada con la variable resiliencia ( $r = -0,418$ ). En referencia a la variable depresión, se ha alcanzado una correlación alta con la variable inadaptación ( $r = 0,677$ ) y moderada con la variable resiliencia ( $r = -0,465$ ). Finalmente, se ha alcanzado una correlación baja entre la variable resiliencia e

inadaptación ( $r = -0,257$ ). En relación con los familiares que sí han indicado que cuentan con apoyo social o del entorno, se han alcanzado las siguientes puntuaciones:

**Tabla 78**

*Correlación entre las variables dependientes en familiares que sí cuentan con apoyo social*

		Correlaciones <sup>a</sup>			
		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
HAD_A	Correlación de Pearson	1	,728**	,585**	-,351**
	Sig. (bilateral)		,000	,000	,000
	N	126	126	126	126
HAD_D	Correlación de Pearson	,728**	1	,676**	-,570**
	Sig. (bilateral)	,000		,000	,000
	N	126	126	126	126
ECHE	Correlación de Pearson	,585**	,676**	1	-,446**
	Sig. (bilateral)	,000	,000		,000
	N	126	126	126	126
CONNOR	Correlación de Pearson	-,351**	-,570**	-,446**	1
	Sig. (bilateral)	,000	,000	,000	
	N	126	126	126	126

\*\* La correlación es significativa al nivel 0,01 (bilateral).

a. APOYO SOCIAL = 1 (Sí)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Existen diferencias significativas entre todas las variables del estudio cuando los familiares si cuentan con apoyo social ( $p \leq 0,01$ ). En relación a la variable ansiedad, se ha alcanzado una correlación alta con la variable depresión ( $r = 0,72$ ), moderada con la variable inadaptación ( $r = 0,58$ ) y baja con la variable resiliencia ( $r = -0,35$ ). En referencia a la variable depresión, se ha alcanzado una correlación moderada con la variable resiliencia ( $r = 0,57$ ) y alta con la variable inadaptación ( $r = 0,67$ ). Finalmente, la variable resiliencia e

inadaptación tienen una correlación moderada ( $r = -0,44$ ) cuando la familia si cuenta con apoyo social.

Así mismo, se analiza el comportamiento de las variables en función del apoyo psicológico (variable independiente).

**Tabla 79**

*Correlación entre las variables dependientes en familiares que no cuentan con apoyo psicológico*

		Correlaciones <sup>a</sup>			
		HAD_A	HAD_D	ECHE	CONNOR
HAD_A	Correlación de Pearson	1	,744**	,618**	-,409**
	Sig. (bilateral)		,000	,000	,000
	N	161	161	161	161
HAD_D	Correlación de Pearson	,744**	1	,669**	-,547**
	Sig. (bilateral)	,000		,000	,000
	N	161	161	161	161
ECHE	Correlación de Pearson	,618**	,669**	1	-,376**
	Sig. (bilateral)	,000	,000		,000
	N	161	161	161	161
CONNOR	Correlación de Pearson	-,409**	-,547**	-,376**	1
	Sig. (bilateral)	,000	,000	,000	
	N	161	161	161	161

\*\* . La correlación es significativa al nivel 0,01 (bilateral).

a. APOYO PSICOLÓGICO = ,00 (No)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Se han obtenido diferencias significativas a  $p=0,01$  entre todas las variables dependientes del estudio cuando no existe apoyo psicológico en la familia. Respecto de la variable ansiedad, se ha alcanzado una correlación alta con la variable depresión ( $r = 0,74$ ) e inadaptación ( $r = 0,61$ ) y moderada con la variable resiliencia ( $r = -0,40$ ). En relación a la

variable depresión, se ha alcanzado una correlación alta con la variable inadaptación ( $r = 0,66$ ) y moderada con la variable resiliencia ( $r = -0,54$ ). Finalmente, se ha alcanzado una correlación baja entre la variable resiliencia e inadaptación ( $r = -0,37$ ).

**Tabla 80**

*Correlación entre las variables dependientes en familiares que sí cuentan con apoyo psicológico*

		<b>Correlaciones<sup>a</sup></b>			
		<b>HAD_A</b>	<b>HAD_D</b>	<b>ECHE</b>	<b>CONNOR</b>
HAD_A	Correlación de Pearson	1	,753**	,566**	-,287*
	Sig. (bilateral)		,000	,000	,026
	N	60	60	60	60
HAD_D	Correlación de Pearson	,753**	1	,686**	-,452**
	Sig. (bilateral)	,000		,000	,000
	N	60	60	60	60
ECHE	Correlación de Pearson	,566**	,686**	1	-,323*
	Sig. (bilateral)	,000	,000		,012
	N	60	60	60	60
CONNOR	Correlación de Pearson	-,287*	-,452**	-,323*	1
	Sig. (bilateral)	,026	,000	,012	
	N	60	60	60	60

\*\* La correlación es significativa al nivel 0,01 (bilateral).

\* La correlación es significativa al nivel 0,05 (bilateral).

a. APOYO PSICOLÓGICO= 1 (Sí)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).



Se han alcanzado diferencias significativas entre todas las variables del estudio cuando los familiares cuentan con apoyo psicológico. En la variable ansiedad se ha alcanzado una correlación alta con la variable depresión ( $r = 0,75$ ), moderada con la variable inadaptación ( $r = 0,56$ ) y baja con la variable resiliencia ( $r = -0,28$ ). En relación a la variable depresión, se ha alcanzado una correlación moderada con la variable resiliencia ( $r = -0,45$ ) y alta con la variable inadaptación ( $r = 0,68$ ). Finalmente, la variable resiliencia e inadaptación tienen una correlación baja ( $r = -0,32$ ) cuando la familia si cuenta con apoyo psicológico.

**Tabla 81**

*Resumen de las correlaciones alcanzadas en función del apoyo*

Variables del estudio	APOYO SOCIAL				APOYO PSICOLÓGICO			
	SI		NO		SI		NO	
Ansiedad-Depresión	0,72	Alta	0,79	Alta	0,75	Alta	0,74	Alta
Ansiedad-Inadap.	0,58	Moderada	0,69	Alta	0,56	Moderada	0,61	Alta
Ansiedad-Resiliencia	-0,35	Baja	0,41	Moderada	-0,28	Baja	0,40	Moderada
Depresión-Inadap.	0,67	Alta	0,67	Alta	0,68	Alta	0,66	Alta
Depresión-Resiliencia	0,57	Moderada	0,46	Moderada	-0,42	Moderada	0,54	Moderada
Resiliencia-Inadap.	-0,44	Moderada	0,25	Baja	-0,32	Baja	0,37	Baja

Cabe mencionar, que se ha alcanzado una correlación alta entre las variables ansiedad y depresión, y depresión e inadaptación en función de las variables independientes (apoyo

social y psicológico). Independientemente de si reciben o no apoyo social o psicológico, a mayor nivel de depresión, mayor nivel de ansiedad, y viceversa. A su vez, esta correlación se ha dado entre las variables depresión e inadaptación, donde se ha alcanzado una correlación alta y positiva, lo que implica que a mayor nivel de depresión mayor nivel de inadaptación, y viceversa. Todas las variables alcanzan el mismo nivel de correlación (alta, baja o moderada) en función si reciben o no apoyos, a excepción de las variables resiliencia-inadaptación.

Para seguir completando los estudios diferenciales en función de las redes de apoyo, se decide explorar a través de un análisis más específico para conocer la significatividad de dichas correlaciones. A través de las siguientes *Tablas*, se exponen las diferencias de medias obtenidas en el análisis *ANOVA* en cada una de las variables del estudio.

**Tabla 82**

*Medias alcanzadas en la variable ansiedad en función de los apoyos recibidos*

<b>ANSIEDAD</b>		
<b>Apoyo psicológico</b>	<b>Apoyo social</b>	
	<b>NO</b>	<b>SI</b>
<b>NO</b>	<b>9,19</b>	<b>9,21</b>
<b>SI</b>	<b>11,30</b>	<b>9,52</b>

**Tabla 83**

*Medias alcanzadas en la variable depresión en función de los apoyos recibidos*

<b>DEPRESIÓN</b>		
<b>Apoyo psicológico</b>	<b>Apoyo social</b>	
	<b>NO</b>	<b>SI</b>
<b>NO</b>	<b>6,76</b>	<b>6,39</b>
<b>SI</b>	<b>9,38</b>	<b>6,79</b>

**Tabla 84**

*Medias alcanzadas en la variable inadaptación en función de los apoyos recibidos*

<b>INADAPTACIÓN</b>		
<b>Apoyo psicológico</b>	<b>Apoyo social</b>	
	<b>NO</b>	<b>SI</b>
<b>NO</b>	<b>16,29</b>	<b>15,01</b>
<b>SI</b>	<b>19,96</b>	<b>14,55</b>

**Tabla 85**

*Medias alcanzadas en la variable resiliencia en función de los apoyos*

<b>RESILIENCIA</b>		
<b>Apoyo psicológico</b>	<b>Apoyo social</b>	
	<b>NO</b>	<b>SI</b>
<b>NO</b>	<b>67,08</b>	<b>68,89</b>
<b>SI</b>	<b>60,46</b>	<b>67,70</b>

A la vista de los resultados reflejados en las *Tablas* anteriores, los familiares más depresivos, inadaptados y con ansiedad, son aquellos que no cuentan con apoyo social pero sí con apoyo psicológico, al igual que los familiares menos resilientes. Por su parte, los familiares menos depresivos son aquellos que cuentan con apoyo social pero no psicológico, al igual que los familiares más resilientes. Los familiares menos inadaptados cuentan con apoyo social y psicológico, y los familiares con menos ansiedad no cuentan con apoyo social ni psicológico. Una vez conocidos estos datos, se procede a analizar el grado de significatividad de las diferencias entre las puntuaciones en función de los apoyos. De nuevo, se segmentan las variables apoyo social y psicológico en función de la respuesta marcada: 0 para No y 1 para Sí, para realizar el análisis de la varianza *ANOVA* de un factor. A continuación, se refleja en la *Tabla 86* el planteamiento de análisis que se pretende alcanzar.

**Tabla 86***Ejemplo del planteamiento de correlación a analizar*

		<b>VARIABLE (ansiedad, depresión, inadaptación o resiliencia)</b>	
		Apoyo social	
Apoyo psicológico		NO	SI
NO	Media alcanzada	Media alcanzada	↓
SI	Media alcanzada	Media alcanzada	
		<b>¿Diferencia significativas?</b>	

En la *Tabla 87* se presentan los resultados del análisis realizado, donde aparecen las medias alcanzadas, así como el número de sujetos que engloba cada categoría. 92 familiares indican que no cuentan con apoyo psicológico y 34 que sí, cuando sí cuentan con apoyo social (N=126). A su vez, aparecen las desviaciones típicas, máximos y mínimos, y el intervalo de confianza para la media al 95%. En relación a las medias alcanzadas, se han obtenido niveles ligeramente superiores de ansiedad, depresión e inadaptación en familiares que no reciben apoyo psicológico frente a aquellos que sí. Por el contrario, en la variable resiliencia se han obtenido niveles ligeramente más positivos en familiares que no cuentan con apoyo psicológico pero sí del entorno (apoyo social).

**Tabla 87**

*Puntuaciones obtenidas en el análisis descriptivo cuando los familiares cuentan con apoyo social*

		<b>Descriptivos<sup>a</sup></b>							
		N	Media	Desviación típica	Error típico	Intervalo de confianza para la media al 95%		Mín.	Máx.
						Límite inferior	Límite superior		
HAD_A	No	92	9,21	5,39	,56	8,09	10,33	0	21
	Sí	34	9,52	5,38	,92	7,65	11,40	1	20
	Total	126	9,30	5,37	,47	8,35	10,24	0	21
HAD_D	No	92	6,39	4,55	,47	5,44	7,33	0	19
	Sí	34	6,79	5,05	,86	5,03	8,55	0	18
	Total	126	6,50	4,67	,41	5,67	7,32	0	19
ECHE	No	92	15,09	7,03	,73	13,55	16,46	0	30
	Sí	34	14,55	6,96	1,19	12,12	16,99	0	30
	Total	126	14,88	6,99	,62	13,65	16,12	0	30
CONNOR	No	92	68,89	15,24	1,58	65,73	72,04	3	98
	Sí	34	67,70	12,93	2,21	63,19	72,21	43	95
	Total	126	68,57	14,61	1,30	65,99	71,14	3	98

a. APOYO SOCIAL = 1 (Sí)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Para conocer en profundidad el comportamiento e interacción de estas medias en función de la variable independiente (apoyo social), se procede a analizar si las diferencias son significativas entre ellas, a través de la varianza ANOVA.

**Tabla 88***ANOVA de un factor cuando los familiares cuentan con apoyo social*

		ANOVA de un factor <sup>a</sup>				
		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
HAD_A	Inter-grupos	2,41	1	2,41	,08	,774
	Intra-grupos	3606,12	124	29,08		
	Total	3608,54	125			
HAD_D	Inter-grupos	4,02	1	4,02	,18	,670
	Intra-grupos	2729,47	124	22,01		
	Total	2733,50	125			
ECHE	Inter-grupos	5,07	1	5,07	,10	,749
	Intra-grupos	6109,37	124	49,26		
	Total	6114,44	125			
CONNOR	Inter-grupos	34,88	1	34,88	,16	,688
	Intra-grupos	26667,97	124	215,06		
	Total	26702,85	125			

a. APOYO SOCIAL = 1 (Sí)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

No existen diferencias significativas en ninguna de las variables cuando cuentan o no con apoyo psicológico, aquellos familiares que cuentan con apoyo del entorno. Por ejemplo, en la variable depresión la media alcanzada es de  $\bar{X} = 6,39$  cuando no cuentan con apoyo psicológico, y de  $\bar{X} = 6,79$  cuando sí cuentan con dicho tratamiento. Las diferencias de medias apenas han superado 1 punto. Pese a ello, se puede afirmar que familiares que cuentan con apoyo del entorno pero no reciben apoyo psicológico, obtienen niveles más favorables de depresión, ansiedad y resiliencia, frente a aquellos que sí reciben apoyo psicológico (Tabla 89).

**Tabla 89**

*Resumen de las correlaciones alcanzadas en las variables en familiares que cuentan con apoyo social*

Apoyo psicológico	Sí recibe apoyo social			
	<b>ANSIEDAD</b>	<b>DEPRESIÓN</b>	<b>INADAPTACIÓN</b>	<b>RESILIENCIA</b>
NO	9,21	6,39	15,01	68,89
SI	9,52	6,79	14,55	67,70
(Sig. al 0,05)	<b>0,774</b>	<b>0,670</b>	<b>0,749</b>	<b>0,688</b>

Seguidamente, se reflejan puntuaciones muy reveladoras cuando los familiares indican que no cuentan con apoyo del entorno (*Tabla 90*). En la variable depresión, se ha alcanzado casi 2 puntos de diferencia en la media en función si reciben o no apoyo psicológico (No=6,76 y Sí=9,38). A su vez, la variable ansiedad obtiene diferencias de más de 2 puntos (No=9,19 y Sí=11,30). Por último, destacar que en la variable resiliencia se han alcanzado aproximadamente 7 puntos de diferencias en las medias (No=67,08 y Sí=60,46). Sin embargo, ninguna de las puntuaciones alcanzadas ha sido significativa ( $p > 0,05$ ).

**Tabla 90**

*Puntuaciones obtenidas en el análisis descriptivo cuando los familiares no cuentan con apoyo social*

		Descriptivos <sup>a</sup>				Intervalo de confianza para la media al 95%			
		N	Media	Desviación típica	Error típico	Límite inferior	Límite superior	Mín.	Máx.
HAD_A	No	67	9,19	5,11	,62	7,94	10,44	0	20
	Sí	26	11,30	5,06	,99	9,26	13,35	2	20
	Total	93	9,78	5,16	,53	8,72	10,84	0	20
HAD_D	No	67	6,76	4,29	,52	5,71	7,80	0	17
	Sí	26	9,38	4,69	,91	7,48	11,27	0	18
	Total	93	7,49	4,53	,47	6,55	8,42	0	18
ECHE	No	67	16,29	7,64	,93	14,43	18,16	0	30
	Sí	26	19,96	7,34	1,44	16,99	22,92	0	30
	Total	93	17,32	7,70	,79	15,73	18,90	0	30
CONNOR	No	67	67,08	16,21	1,98	63,13	71,04	3	91
	Sí	26	60,46	17,13	3,35	53,54	67,38	18	92
	Total	93	65,23	16,65	1,72	61,80	68,66	3	92

a. APOYO SOCIAL = ,00 (No)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Una vez conocidas las diferencias de medias, se procede a analizar la varianza de las puntuaciones con ANOVA de un factor, con el fin de conocer si estas diferencias son o no significativas. Cuando los familiares no cuentan con apoyo del entorno existen diferencias significativas en la variable depresión e inadaptación, en función si cuentan o no con apoyo psicológico, ya que se han alcanzado índices significativos de  $p=0,12$  y  $p=0,39$  respectivamente. En resumen, la diferencia de medias en familiares que acuden o no a terapia y no cuentan con apoyo del entorno es significativa.



**Tabla 91**

*ANOVA de un factor cuando los familiares no cuentan con apoyo social*

		ANOVA de un factor <sup>a</sup>				
		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
HAD_A	Inter-grupos	128,91	1	128,91	6,64	,012
	Intra-grupos	1766,33	91	19,41		
	Total	1895,24	92			
HAD_D	Inter-grupos	83,68	1	83,68	3,21	,076
	Intra-grupos	2366,01	91	26		
	Total	2449,69	92			
ECHE	Inter-grupos	251,33	1	251,33	4,39	,039
	Intra-grupos	5204,99	91	57,19		
	Total	5456,32	92			
CONNOR	Inter-grupos	822,87	1	822,87	3,03	,085
	Intra-grupos	24695,92	91	271,38		
	Total	25518,79	92			

a. APOYO SOCIAL = ,00 (No)

b. Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Como se puede apreciar a través de la *Tabla 92*, los familiares que cuentan con apoyo psicológico han alcanzado niveles más altos de ansiedad, depresión e inadaptación y menores de resiliencia. Por el contrario, se han alcanzado niveles significativamente menos favorables en cada variable cuando los familiares no cuentan con apoyo psicológico ni social.

Igualmente, los datos podrían traducirse en que familiares depresivos, inadaptados, con ansiedad y menos resilientes, no disponen de una red de apoyo social pero necesitan recurrir a terapia psicológica para encontrar una fuente de apoyo y recursos.

**Tabla 92**

*Resumen de las correlaciones alcanzadas en las variables en familiares que no cuentan con apoyo social*

		No recibe apoyo social			
Apoyo psicológico		ANSIEDAD	DEPRESIÓN	INADAPTACIÓN	RESILIENCIA
NO		9,19	6,76	16,29	67,08
SI		11,30	9,38	19,96	60,46
(Sig. Al 0,05)		<b>0,076</b>	<b>0,012</b>	<b>0,039</b>	<b>0,085</b>

Una vez analizadas las medias y el grado en el que difieren en función del apoyo social, se toma el apoyo psicológico como factor para medir el comportamiento de las variables dependientes del estudio. Se comienza analizando el comportamiento de las puntuaciones cuando los familiares cuentan con apoyo psicológico. A través de la *Tabla 93*, se visualizan las puntuaciones medias, máximo y mínimo, desviación típica y error, así como intervalo de confianza en el que se distribuyen las puntuaciones de cada una de las variables dependientes del estudio. En la variable depresión, se han alcanzado medias con casi 3 puntos de diferencia en función del apoyo social (Sí/No) cuando los familiares si cuentan con apoyo psicológico (No=9,38 y Sí=6,79), en la variable ansiedad aproximadamente 2 puntos (No=11,30 y Sí=9,52), en la variable inadaptación aproximadamente 5 puntos (No=19,96 y Sí=14,55) y en la variable resiliencia más de 7 puntos de diferencia en las medias alcanzadas (No=60,46 y Sí=67,70).

**Tabla 93**

*Puntuaciones obtenidas en el análisis descriptivo cuando los familiares cuentan con apoyo psicológico*

		Descriptivos <sup>a</sup>						Intervalo de confianza para la media al 95%	
		N	Media	Desviación típica	Error típico	Límite inferior	Límite superior	Mín.	Máx.
HAD_A	No	26	11,30	5,06	,99	9,26	13,35	2	20
	Sí	34	9,52	5,38	,92	7,65	11,40	1	20
	Total	60	10,30	5,27	,68	8,93	11,66	1	20
HAD_D	No	26	9,38	4,69	,91	7,48	11,27	0	18
	Sí	34	6,79	5,05	,86	5,03	8,55	0	18
	Total	60	7,91	5,02	,64	6,61	9,21	0	18
ECHE	No	26	19,96	7,34	1,44	16,99	22,92	0	30
	Sí	34	14,55	6,96	1,19	12,12	16,99	0	30
	Total	60	16,90	7,57	,977	14,94	18,85	0	30
CONNOR	No	26	60,46	17,13	3,35	53,54	67,38	18	92
	Sí	34	67,70	12,93	2,21	63,19	72,21	43	95
	Total	60	64,56	15,19	1,96	60,64	68,49	18	95

a. APOYO PSICOLÓGICO = 1 (Sí)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

A la hora de conocer si estas diferencias son o no significativas, se realiza en análisis estadístico ANOVA de un factor. No existen diferencias significativas en la variable ansiedad pero sí en la variable depresión ( $p=0,047$ ) y en la variable inadaptación ( $0,05$ ). Del mismo modo, se podría afirmar prácticamente que en la variable resiliencia también ( $p=0,067$ ). Los familiares que cuentan con apoyo psicológico muestran diferencias significativas prácticamente en todas las variables del estudio cuando tienen o no apoyo del entorno.

**Tabla 94***ANOVA de un factor cuando los familiares cuentan con apoyo psicológico*

		ANOVA de un factor <sup>a</sup>				
		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
HAD_A	Inter-grupos	46,59	1	46,59	1,69	,199
	Intra-grupos	1598,00	58	27,55		
	Total	1644,60	59			
HAD_D	Inter-grupos	98,87	1	98,87	4,11	,047
	Intra-grupos	1393,71	58	24,03		
	Total	1492,58	59			
ECHE	Inter-grupos	430,05	1	430,05	8,45	,005
	Intra-grupos	2951,34	58	50,88		
	Total	3381,40	59			
CONNOR	Inter-grupos	773,21	1	773,21	3,48	,067
	Intra-grupos	12855,52	58	221,64		
	Total	13628,73	59			

a. APOYO PSICOLÓGICO = 1 (Sí)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

A través de la *Tabla 95*, se puede apreciar como familiares que cuentan con apoyo psicológico pero no cuentan con apoyo social (26 familiares) han obtenido niveles de ansiedad y depresión muy significativos, con tendencia a niveles altos y susceptibles de tratamiento psicológico. Contar o no con apoyo social, implica que los familiares puedan pasar de niveles medios de ansiedad (puntuaciones medias entre 8-10) a niveles altos (puntuaciones medias superiores a 11). Este hecho se repite en la variable depresión, donde familiares que cuentan con apoyo social se sitúan en niveles bajos de depresión (puntuaciones medias entre 0-7) y familiares que no cuentan con apoyo social pasan a alcanzar niveles medios de depresión (puntuaciones medias entre 8-10). A su vez, los niveles de inadaptación son altos, y se han alcanzado niveles más bajos de resiliencia en comparación con aquellos familiares que sí cuentan con apoyo social (34 familiares).

**Tabla 95**

*Resumen de las correlaciones alcanzadas en las variables en familiares que cuentan con apoyo psicológico*

		Sí recibe apoyo psicológico			
Apoyo social		ANSIEDAD	DEPRESIÓN	INADAPTACIÓN	RESILIENCIA
NO		11,30	9,38	19,96	60,46
SI		9,52	6,79	14,55	67,70
(Sig. al 0,05)		<b>0,19</b>	<b>0,47</b>	<b>0,05</b>	<b>0,067</b>

Finalmente, se analizan las puntuaciones de las variables cuando los familiares no cuentan con apoyo psicológico. En la *Tabla 96* que se muestra a continuación, se puede apreciar las diferencias en las medias alcanzadas en cada una de las variables del estudio en función del apoyo o no del entorno. Comparando las medias alcanzadas, se puede observar que apenas existen diferencias entre ellas, ya que las puntuaciones difieren con aproximadamente 1 punto de diferencia. En la variable ansiedad, apenas existen diferencias y los niveles han sido más altos en familiares que sí cuentan con apoyo del entorno (N=92) y no cuentan con apoyo psicológico. Al contrario que ha ocurrido con el resto de las variables, donde se han alcanzado niveles menos favorables de depresión, inadaptación y resiliencia, en familiares que no cuentan con apoyo social (N=67) ni con apoyo psicológico (N=159).

**Tabla 96**

*Puntuaciones obtenidas en el análisis descriptivo cuando los familiares no cuentan con apoyo psicológico*

		Descriptivos <sup>a</sup>							
		N	Media	Desviación típica	Error típico	Intervalo de confianza para la media al 95%		Mín.	Máx.
						Límite inferior	Límite superior		
HAD_A	No	67	9,19	5,11	,62	7,94	10,44	0	20
	Sí	92	9,21	5,39	,56	8,09	10,33	0	21
	Total	159	9,20	5,26	,41	8,38	10,03	0	21
HAD_D	No	67	6,76	4,29	,52	5,71	7,80	0	17
	Sí	92	6,39	4,55	,47	5,44	7,33	0	19
	Total	159	6,54	4,43	,35	5,85	7,24	0	19
ECHE	No	67	16,29	7,64	,93	14,43	18,16	0	30
	Sí	92	15,01	7,03	,73	13,55	16,46	0	30
	Total	159	15,55	7,30	,57	14,40	16,69	0	30
CONNOR	No	67	67,08	16,21	1,98	63,13	71,04	3	91
	Sí	92	68,89	15,24	1,58	65,73	72,04	3	98
	Total	159	68,13	15,63	1,24	65,68	70,58	3	98

a. APOYO PSICOLÓGICO = ,00 (No)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Una vez que se conocen las diferencias de medias, se procede a analizar si existen o no diferencias significativas entre ellas cuando los familiares no cuentan con apoyo psicológico. Como se expone en la *Tabla 97*, no existen diferencias significativas en ninguna de las variables en función del apoyo social y cuando el familiar no cuenta con apoyo psicológico. Ninguna de las puntuaciones alcanzadas es inferior a 0,05.

**Tabla 97**

*ANOVA de un factor cuando los familiares no cuentan con apoyo psicológico*

		ANOVA de un factor <sup>a</sup>				
		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
HAD_A	Inter-grupos	,02	1	,02	,01	,978
	Intra-grupos	4374,13	157	27,86		
	Total	4374,15	158			
HAD_D	Inter-grupos	5,30	1	5,30	,26	,605
	Intra-grupos	3102,09	157	19,75		
	Total	3107,39	158			
ECHE	Inter-grupos	64,27	1	64,27	1,20	,274
	Intra-grupos	8363,01	157	53,26		
	Total	8427,29	158			
CONNOR	Inter-grupos	125,85	1	125,85	,51	,475
	Intra-grupos	38508,37	157	245,27		
	Total	38634,22	158			

a. APOYO PSICOLÓGICO = ,00 (No)

Nota: HAD\_A (Ansiedad), HAD\_D (Depresión), ECHE (Inadaptación) y CONNOR (Resiliencia).

Finalmente, se refleja el resumen de las puntuaciones alcanzadas a través del análisis de los datos cuando los familiares no cuentan con ningún tipo de apoyo o terapia psicológica (Tabla 98). En general, las medias alcanzadas han sido muy similares, por lo que no se han podido reflejar diferencias significativas. Como se ha comentado, los familiares que no cuentan con apoyo psicológico muestran niveles más favorables de depresión, inadaptación y resiliencia cuando cuentan con apoyo social o del entorno. Así mismo, se podrían traducir los datos en que familiares menos depresivos, inadaptados y más resilientes, no acuden a terapia psicológica pero necesitan contar con una red de apoyo social. En el caso de familiares con mayores niveles de ansiedad, no cuentan con apoyo psicológico pero sí de su entorno.

**Tabla 98**

*Resumen de las correlaciones alcanzadas en las variables en familiares que no cuentan con apoyo psicológico*

No recibe apoyo psicológico				
Apoyo social	ANSIEDAD	DEPRESIÓN	INADAPTACIÓN	RESILIENCIA
NO	9,19	6,76	16,29	67,08
SI	9,21	6,39	15,01	68,89
(Sig. al 0,05)	<b>0,97</b>	<b>0,60</b>	<b>0,27</b>	<b>0,47</b>

### **5.6 Resultados alcanzados en la muestra reducida: Escala FACES III y Escala de Inadaptación**

En este apartado, se muestran los resultados de dos escalas que han sido aplicadas a la muestra reducida (10 familias). Esta muestra ha formado parte del estudio cualitativo para llevar a cabo una entrevista en profundidad y conocer su experiencia en torno al Síndrome de Rett. Las dos escalas que han sido aplicadas a esta muestra reducida son: Escala de Inadaptación para analizar los niveles de inadaptación y Escala FACES III para los niveles de cohesión y adaptabilidad. Con todo ello, se correlacionan estas tres variables con el fin de conocer cómo se comportan entre ellas y comprobar si existe o no relación entre la variable inadaptación y adaptación que se miden con escalas diferentes. En la *Tabla 99* que se muestra a continuación, se recogen las puntuaciones alcanzadas por cada uno de los 10 participantes que conforman esta muestra reducida (uno de los miembros de la familia entrevistada es el encargado o encargada de responder al cuestionario). Los nombres asignados a cada participante son ficticios, por lo que no se corresponden con los nombres reales para asegurar así el anonimato de los participantes.



**Tabla 99**

*Puntuaciones alcanzadas en las variables inadaptación, cohesión y adaptación de la muestra reducida (N=10)*

<b>Nombre ficticio</b>	<b>Variable Inadaptación</b>	<b>Variable Cohesión Familiar</b>	<b>Variable Adaptación</b>
Clara	17 (alta)	19 (No relacionada)	24 (Estructurada)
Claudio	0 (baja)	35 (No relacionada)	35 (Caótica)
Flora	0 (baja)	44 (Relacionada)	21 (Estructurado)
Inés	19 (alta)	42 (Relacionada)	25 (Estructurada)
Nora	24 (alta)	41 (Relacionada)	37 (Caótica)
Raúl	19 (alta)	32 (No relacionada)	26 (Flexible)
Roberto	30 (alta)	38 (Semirelacionada)	35 (Caótica)
Santiago	17 (alta)	39 (Semirelacionada)	22 (Estructurada)
Irene	19 (alta)	33 (No relacionada)	29 (Caótica)
Celia	6 (baja)	41 (Relacionada)	21 (Estructurada)

En la variable inadaptación, medida con la Escala de Inadaptación, la media sitúa a los familiares en unos niveles de inadaptación altos al alcanzar una media superior a 12 en el sumatorio de respuestas y cálculo de la media. En la variable cohesión e inadaptación (ECHE) se han alcanzado respuestas más variables en relación a la media, de acuerdo a la desviación típica que se muestra en la *Tabla 100*.

**Tabla 100**

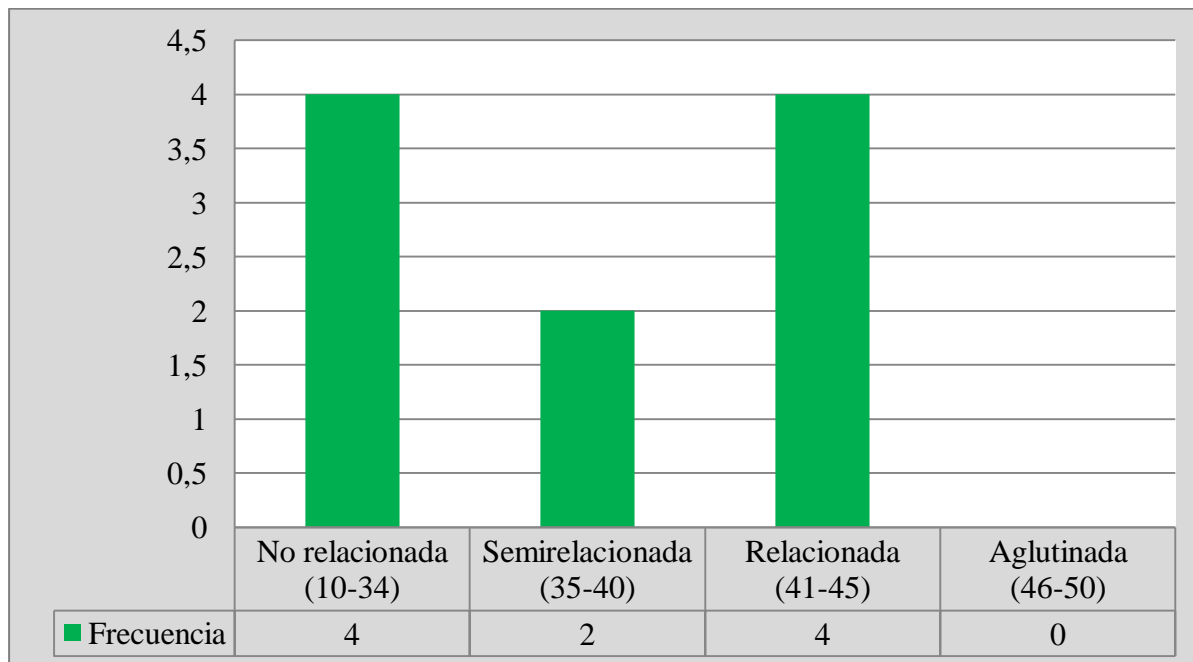
*Datos descriptivos sobre las variables inadaptación, cohesión y adaptación*

<b>Variabes</b>	<b>N</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>	<b>Media</b>	<b>Desv. Típica</b>
ECHE	10	0	30	15,10	9,96
COHESIÓN	10	19	44	36,40	7,27
ADAPTACIÓN	10	21	37	27,30	5,90

*Nota:* ECHE (Inadaptación).

En referencia a la variable inadaptación, los familiares participantes muestran una capacidad de afrontamiento baja de acuerdo a las puntuaciones de la escala. Como se muestra en la *Tabla 99*, tan sólo tres participantes muestran niveles bajos de inadaptación, es decir, que muestran una capacidad de afrontamiento adecuada para asumir nuevos cambios o situaciones (puntuaciones situadas entre 0-12). El resto de participantes muestra niveles altos de inadaptación al situarse en puntuaciones superiores a 13, según la Escala de Inadaptación.

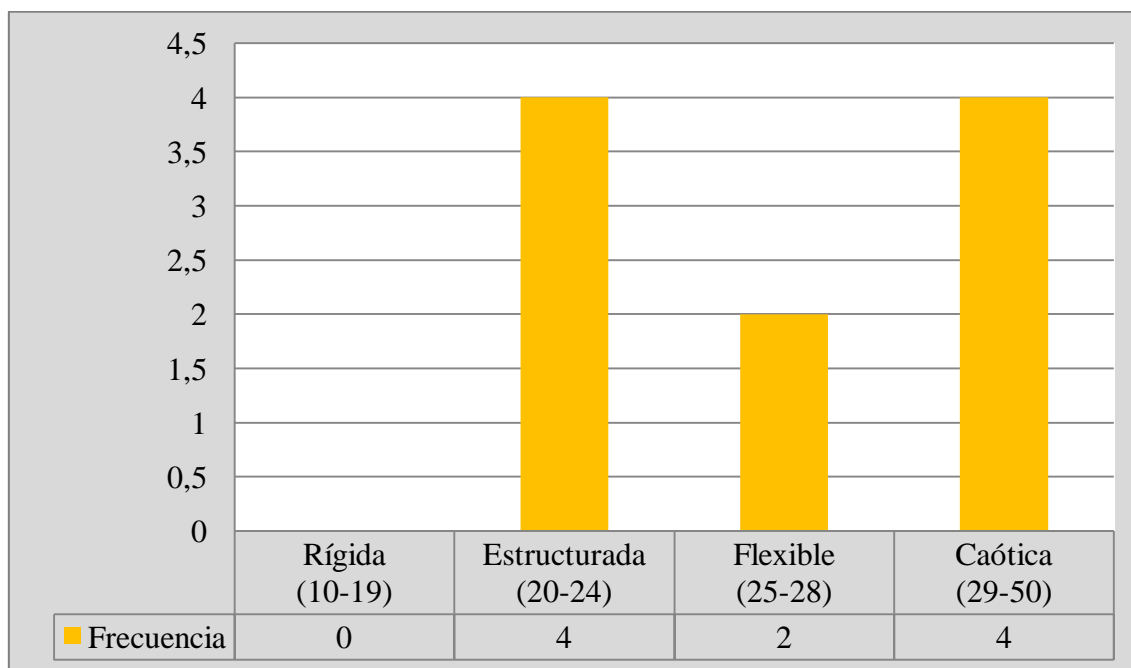
La Escala FACES III evalúa las variables cohesión y adaptación. Esta Escala incluye 20 ítems que permiten recoger información sobre ambas variables, organizados en ítems pares diseñados para medir la capacidad de adaptación e ítems impares para medir la cohesión familiar. Respecto de la variable cohesión, la muestra reducida se sitúa mayoritariamente en dos tipos o perfiles opuestos de familia: familia no relacionada (4 familias) y familia relacionada (4 familias). Tan sólo 2 familias muestran características de familia semirelacionada según su capacidad de cohesión. En el estudio no ha quedado representada ninguna familia aglutinada (puntuaciones entre 46-50 puntos en el sumatorio de respuestas), como se muestra en la *Gráfica 24*.

**Gráfica 24***Frecuencias de la variable cohesión según FACES III*

En relación a la capacidad de adaptación de la muestra, según la Escala FACES III, se presenta una tendencia en estas 10 familias hacia perfiles de familias estructuradas (4 respuestas) y caóticas. (4 respuestas). No se ha podido representar ninguna familia rígida, y dos familias muestran características que las definen o configuran como familias flexibles.

**Gráfica 25**

*Frecuencias de la variable adaptación según FACES III*



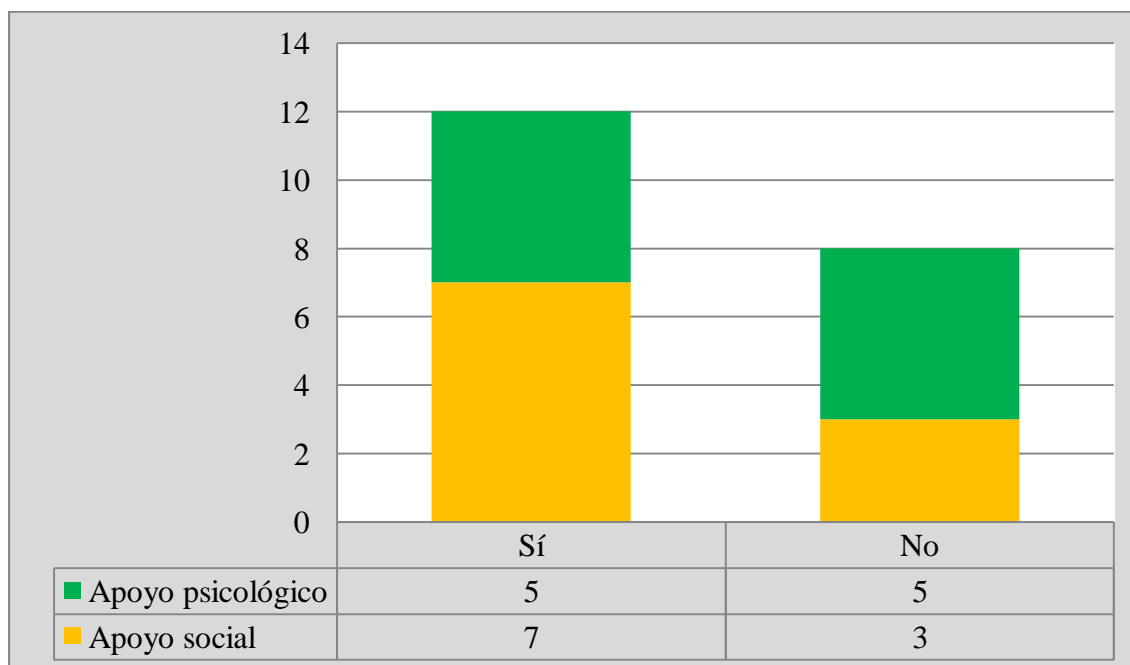
Para conocer el grado de relación de estas tres variables en la muestra reducida, se analizan los datos obtenidos a través de la correlación entre las variables. Como se muestra en la *Tabla 101*, se han obtenido correlaciones bajas y no significativas entre las tres variables seleccionadas para la muestra reducida. Es importante considerar el tamaño reducido de la muestra, y por lo tanto la no posibilidad de generalizar los resultados. La variable inadaptación y cohesión muestran una correlación negativa y muy baja de  $r = -0,16$ . Siguiendo con la variable inadaptación, se muestra una correlación baja y positiva con la variable adaptación ( $r = 0,34$ ). Finalmente, la variable cohesión y adaptación (medidas a través de la misma Escala, FACES III) muestran una correlación muy baja y negativa de  $r = -0,008$ .

**Tabla 101***Correlación de las tres variables a analizar*

		<b>Correlaciones<sup>a</sup></b>		
		<b>ECHE</b>	<b>COHESIÓN</b>	<b>ADAPTACIÓN</b>
ECHE	Correlación de Pearson	1	-,165	,347
	Sig. (bilateral)		,649	,326
	N	10	10	10
COHESIÓN	Correlación de Pearson	-,165	1	-,008
	Sig. (bilateral)	,649		,982
	N	10	10	10
ADAPTACIÓN	Correlación de Pearson	,347	-,008	1
	Sig. (bilateral)	,326	,982	
	N	10	10	10

*Nota:* ECHE (Inadaptación).

Adicionalmente, se consideran las redes de apoyo de la muestra reducida para conocer qué puntuaciones se alcanzan en las tres variables analizadas. En relación al apoyo psicológico se han obtenido respuestas homogéneas, ya que 5 familiares han indicado recibir o haber recibido dicho tratamiento, frente a 5 que no. En relación al apoyo social, 7 familiares cuentan con redes de apoyo social o familiar, frente a 3 que indican o consideran que no cuentan con dicho apoyo (*Gráfica 26*).

**Gráfica 26***Frecuencias de la variable cohesión según FACES III*

Partiendo del análisis del apoyo social recibido, los familiares que no cuentan con dicho apoyo han obtenido mejor capacidad de inadaptación ( $\bar{X} = 8,33$ ) frente a aquellos que sí cuentan con apoyo social ( $\bar{X} = 18$ ). En relación a la cohesión familiar, aquellas familias que cuentan o no cuentan con apoyo social y de acuerdo a la media alcanzada son igualmente consideradas como familias semirelacionadas, ya que ambas han alcanzado medias entre 35-40. En cuanto a la variable adaptación, las familias de la muestra reducida que no cuentan con apoyo social muestran características de una familia estructurada ( $\bar{X} = 22,66$ ), frente a aquellas que sí cuentan con apoyo, y muestran características de familias caóticas ( $\bar{X} = 29,28$ ).

**Tabla 102***Comparativa de medias en función del apoyo social recibido*

		<b>Informe</b>		
Apoyo social		ECHE	COHESIÓN	ADAPTACIÓN
No	Media	8,33	39	22,66
	N	3	3	3
	Desv.	9,71	6,24	2,88
Sí	Media	18	35,28	29,28
	N	7	7	7
	Desv.	9,20	7,84	5,85
Total	Media	15,10	36,40	27,30
	N	10	10	10
	Desv.	9,96	7,27	5,90

*Nota:* ECHE (Inadaptación).

Finalmente, se analizan las puntuaciones en función del apoyo psicológico recibido por la muestra reducida (*Tabla 103*). Respecto de la variable inadaptación, familiares que no cuentan con apoyo psicológico muestran niveles más altos de inadaptación ( $\bar{X} = 15,80$ ), frente a aquellos que sí cuentan con dicho apoyo ( $\bar{X} = 14,40$ ). En relación a la variable cohesión, familias que no cuentan con apoyo psicológico son consideradas, de acuerdo a la media, como familias semirelacionadas ( $\bar{X} = 37,80$ ), al igual que las familias que sí cuentan con dicho apoyo ( $\bar{X} = 35$ ). Y de acuerdo a la variable adaptación, familias que no reciben apoyo psicológico son consideradas o muestran características de familias caóticas ( $\bar{X} = 29$ ), frente a familias flexibles cuando sí cuentan con apoyo psicológico ( $\bar{X} = 25,60$ ).

**Tabla 103***Comparativa de medias en función del apoyo psicológico recibido*

		<b>Informe</b>		
Apoyo psicológico		ECHE	COHESIÓN	ADAPTACIÓN
No	Media	15,80	37,80	29
	N	5	5	5
	Desv.	9,20	4,20	6,59
Sí	Media	14,40	35	25,60
	N	5	5	5
	Desv.	11,71	9,82	5,27
Total	Media	15,10	36,40	27,30
	N	10	10	10
	Desv.	9,96	7,27	5,90

*Nota:* ECHE (Inadaptación).



### **5.7 Análisis de datos en el estudio cualitativo**

Para el análisis de las 10 entrevistas a las familias vinculadas con el Síndrome de Rett, se realizan grabaciones de voz durante las entrevistas y la posterior transcripción de estas (*Ver Anexo VIII*). Para mantener el anonimato de la persona o de las personas que deciden participar en la entrevista, se omite su nombre, así como el de sus hijas o provincia donde residen. Así mismo, a la hora de realizar la transcripción de dichas entrevistas se ha omitido información sensible que el participante intercambia con la investigadora ya que la publicación de dicha información vulnera su anonimato. Finalmente, se ha omitido toda clase de información ajena a la pregunta formulada al ser irrelevante para el estudio. Como se indicó en el capítulo anterior, las entrevistas son realizadas por toda España en función de la provincia donde reside cada familia, y en su mayoría se llevan a cabo en hoteles donde se acuerda previamente el uso de dicho espacio para que las familias estén cómodas y puedan acceder con sus hijas o hijos (espacios adaptados sin barreras físicas). Las familias fueron seleccionadas a partir de distintos perfiles de familia como son: monoparental (padre divorciado con una hija con Síndrome de Rett y madre divorciada de otra hija con Síndrome de Rett), familia nuclear, familia con un hijo con la versión atípica del Síndrome, familia recién llegada a la Asociación (contexto de Atención Temprana), familia integrada por dos gemelas con la patología (familia numerosa), familia que convive con una mujer con poco nivel de afectación, familia cuya familiar afectada vive en una residencia, familia residente en España pero procedente de otro país de origen y hermana de una persona con Síndrome de Rett. Cada una de las familias tiene asignado un nombre ficticio mediante el cual la investigadora pueda conocer qué familia se está analizando en cada momento y poder reflejar los resultados respetando en todo momento su anonimato. A continuación, se muestra el perfil de las familias entrevistadas.

**Tabla 104***Perfil de la muestra entrevistada*

<b>Códigos familia</b>					
<b>Pseudonombre</b>	Clara	Claudio	Flora	Inés	Nora
<b>Parentesco</b>	Hermana	Padre	Madre	Madre	Madre
<b>Edad</b>	40-50	60-70	50-60	40-50	30-40
<b>Nº personas en el hogar</b>	2	2	3	5	2
<b>Edad hija/ edad diagnóstico</b>	39 años / (38 años)	47 años/ (16 años)	37 años/ (14 años)	5 años / (3 años)	8 años/ (3 años)
<b>Servicio al que acude</b>	Residencia	Residencia	Centro Ocupacional	Educación Especial	Educación Especial
<b>Horas en el cuidado</b>	Tardes de visita	de Cuando está en casa	10-15	5-10 horas	5-10
<b>Ayuda familiar</b>	Sí	Sí	No	Sí	Sí
<b>Asociación</b>	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
<b>Apoyo psicológico</b>	Sí	No	No	No	No
<b>Ayuda económica</b>	Sí (ayuda por hijo a cargo o tutela)	Sí (ayuda a la dependencia)	No	Sí (ayuda dependencia y beca Ministerio Educación)	Sí (por hija a cargo)

<b>Códigos familia</b>					
<b>Pseudonombre</b>	Raúl	Roberto	Santiago	Irene	Celia
<b>Parentesco</b>	Padre	Madre	Padre	Madre	Madre
<b>Edad</b>	50-60	30-40	30-40	30-40	40-50
<b>Nº personas hogar</b>	2	4	4	4	5
<b>Edad hija/ edad diagnóstico</b>	15 años / (3 años y 3 meses)	2 años / (18 meses)	2 años / (1 año y 7 meses)	14 años / (1 año y 9 meses)	14 años / (2 años)
<b>Servicio al que acude</b>	Educación Especial	Ninguno	Educación Infantil	Educación Especial	Educación Especial
<b>Horas en el cuidado</b>	-	24 horas	5-10 horas	5-10	0-5
<b>Ayuda familiar</b>	No	Sí	Sí	Sí	No
<b>Asociación</b>	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
<b>Apoyo psicológico</b>	No	Sí	No	Sí	Sí
<b>Ayuda económica</b>	Sí (ayuda dependencia)	Sí (familia numerosa y por hijas a cargo)	No	Sí (por hija a cargo)	Sí (por hija a cargo)

En segundo lugar, para realizar un análisis riguroso de las entrevistas a nivel científico como se ha mencionado anteriormente, se emplea el programa ATLAS.ti (Computer Assisted Qualitative Data Analysis Software). A través de este programa para análisis de datos cualitativos ATLAS. ti, se crean 25 códigos mediante los cuales codificar cada una de las 25 preguntas realizadas (codificación axial). Se excluyen las respuestas de edad de la hija al estar representadas en la *Tabla 104*, y Asociación a la que pertenecen, por encontrar respuestas comunes (Asociación Española del Síndrome de Rett). Dichos códigos constituyen el proyecto de análisis de las entrevistas son (exportados a través de ATLAS. ti):

Número de Códigos (25): [Aportación asociación] [Apoyo psicológico] [Apoyo social/familia] [Asimilación del diagnóstico] [Ayudas económicas públicas] [Cambios Rett] [Cambios vida] [Consejo a familias] [Contacto] [Contacto Asociación] [Definición hija/hijo/hermana Rett] [Definición Síndrome Rett] [Dificultades económicas] [Emociones

diagnóstico] [Escolarización] [Especialización] [Futuro] [Necesidades en el cuidado] [Papel hermanos/as] [Primeros síntomas] [Profesionales] [Relación amigos/amigas] [Relación pareja] [Necesidades generales Rett] [Significado del contacto]

Número de Cita(s): 253

### Figura 26

*Esquema de códigos utilizados para el análisis de las entrevistas*



A partir del sistema de códigos, se procede al análisis temático de la información como se muestra a continuación. La información es analizada en función del código que la define y el bloque que lo categoriza.

### **BLOQUE SÍNDROME DE RETT**

---

Este primer bloque, engloba las preguntas vinculadas con las alteraciones, síntomas, diagnóstico y necesidades en el cuidado del propio Síndrome. Por un lado, se pretende conocer cuáles fueron los primeros síntomas que aparecieron y que alertaron a las familias de que algo no iba bien. Seguidamente, dos de las preguntas pretenden recoger información sobre el momento en el que recibieron el diagnóstico y las emociones encontradas. Finalmente, este bloque pretende reflejar las necesidades en el cuidado a través de preguntas sobre qué significa tener una hija/o con Síndrome de Rett; y por otro lado, la visión de futuro del familiar afectado.

#### **¿Qué empezaste a notar en tu hija/hijo/hermana que te alertó de que algo no iba bien?**

*[Primeros síntomas - Familia: Familia de códigos] [Síndrome de Rett]*

En esta primera pregunta, se dan a conocer algunos de los primeros síntomas que comenzaron a percibir las familias. Estos primeros síntomas fueron: alteraciones físicas, y consecuentemente retraso en el área motora (*meses o 12 era más evidente que no andaba [Inés], distonía [Raúl], no aguantaba la cabeza [Roberto] o no manipulaba o no cogía las cosas, no era capaz de darse la vuelta en la cama [Irene]*); y alteraciones fisiológicas (*empezó a estar súper inquieta [Clara], Empezó a dormir menos, a estar muy activa, excesivamente activa [Claudio], de repente a estar llorando y llorando [Flora], a partir de los 8 o 9 meses ya empezaron estereotipias un poco raras[Raúl] o Un día X empieza a convulsionar[Celia]*). A su vez, se refleja la regresión que se produce en el Síndrome de Rett durante el primer año de vida (*La niña en lugar de ir hacia adelante con el desarrollo iba*

*para atrás, de repente empezó a hablar menos, empezó con las crisis, empezó a estar súper inquieta [Clara], Se empezó a notar cosas raras a partir de los 8 meses [Claudio], dejó de hacer todo lo que hacía [Flora] o empezó a perder alguna capacidad [Raúl]), lo que lleva a las familias a experimentar un desarrollo normotípico al comienzo y posteriormente la pérdida de habilidades adquiridas previamente. Una de las respuestas refleja la opinión médica al comienzo del desarrollo donde se interpreta una cierta normalidad (*La Pediatra decía que ese bebé es normal y que cada crío se sienta a su tiempo y le quitó importancia [Nora]*). En relación a edad en la que comienzan a aparecer estos síntomas, se encuadran dentro de 8-9 meses aproximadamente en la mayoría de las respuestas (*Flora, Raúl, Claudio y Santiago*), pero considerando algunas respuestas de edades más tempranas (*Roberto*) o tardías (*Inés*).*

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?** [*Asimilación del diagnóstico - Familia: Familia de códigos*] [*Síndrome de Rett*]

Se reflejan diferentes opiniones en relación a la asimilación del diagnóstico, dado que es un proceso personal, subjetivo y que cada persona lo asimila en función de la gestión emocional o fuentes de apoyos para afrontar la nueva realidad. Por un lado, se dan respuestas de alivio al poder saber qué le ocurría a su familiar (*alivio [Clara, Santiago y Flora]* o *Tenía ganas de saber qué era lo que tenía [Nora]*). Por el contrario, otras respuestas reflejan la carga emocional negativa en el momento de recibir el diagnóstico (*El peor día de mi vida [Roberto], dolor [Celia]* o *Lo describo horrendo. Fue un drama [Raúl]*).

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o emociones encontrados?** [*Emociones diagnóstico - Familia: Familia de códigos*] [*Síndrome de Rett*]

Coinciden emociones relacionadas con alivio, tristeza, dolor, enfado, rabia o impotencia, entre otros. En algunas de las respuestas y coincidiendo con las respuestas a la

pregunta anterior, se describe el momento como una situación de alivio ante la búsqueda constante de saber qué le pasa a su familiar ante la aparición de una serie de síntomas. Sin embargo, en esos momentos las emociones negativas tienen un peso muy importante para la familia (*Las emociones eran fastidiadas [Clara], Yo recuerdo de echarte a llorar [Inés], me dio un chungo (depresión). Pues sentí tristeza, dolor [Nora y Celia], todas las negativas [Raúl], llorar y llorar [Roberto], impotencia o lástima [Santiago]*).

**¿Qué significa tener una hija/hijo/hermana con Síndrome de Rett?** [*Necesidades en el cuidado - Familia: Familia de códigos*] [*Síndrome de Rett*]

Tras esta pregunta, se dan una serie de respuestas que siguen la línea de necesidades en el cuidado. Por una parte, se refleja la gran responsabilidad que implica la nueva realidad del Síndrome (*decides responsabilizarte [Claudio], mucha responsabilidad [Clara] o estar muy pendiente de ella [Flora]*), y la atención o carga en el cuidador/a que supone (*dedicación exclusiva [Irene], te ata mucho a ella [Claudio] o trabajo mucho trabajo [Irene]*). Por otra parte, las familias dan a conocer aspectos positivos ante el afrontamiento y adaptación ante la nueva realidad coincidiendo con la capacidad de resiliencia de estas familias (*Ha sido un aprendizaje o uno empieza a valorar muchos momentos [Celia], me ha extremado para lo bueno y lo malo [Raúl], es tener un amorcico en cada [Claudio]*). Cabe destacar la respuesta desde el perfil de hermana, que indica la gran responsabilidad que implica el Síndrome también para los hermanos o hermanas (*Mucha responsabilidad [Clara]*).

**¿Cómo ves el futuro de tu hija/hijo/hermana?** [*Futuro - Familia: Familia de códigos*] [*Síndrome de Rett*]

Pese a que esta pregunta pertenece al bloque inicial del Síndrome de Rett; es formulada al final de la entrevista, dado que implica una carga emocional muy significativa, lo que podría dificultar la continuación de la entrevista por parte del entrevistado o

entrevistada. La intención de esta pregunta es conocer las respuestas en relación a la asimilación y afrontamiento del futuro de la persona con Síndrome de Rett. Las respuestas reflejan por un lado, cierta incertidumbre en el momento que se realiza la entrevista (*No lo sé [Nora y Roberto], espero que bien [Nora], no lo veo [Inés] o es complicado [Roberto]*); y por otro, cierta aceptación de la realidad y afectación del Síndrome (*Yo sé que mi hija se va a morir [Raúl], negro de momento negro [Roberto], muy halagador no [Irene], es carne de cañón de residencia [Flora] o que dure muchos años [Clara]*). A su vez, cabe mencionar que algunas respuestas reflejan la esperanza depositada en las investigaciones científicas, para mejorar la calidad de vida de personas con Síndrome de Rett (*espero que bien, que mejor [Nora], ojalá mañana salga una cura [Roberto], yo la veo con nosotros y feliz y No sé si nosotros llegaremos a ver una cura o no [Celia] o sí, con unas expectativas de mejoría [Santiago]*).

Finalmente, en las respuestas aparece el papel de las residencias para el cuidado y tutela de los familiares cuando no pueden hacerse cargo de ellos o ellas (*Que dure muchos años y que siga en su resi que es lo mejor que tiene [Clara], Voy a intentar seguir luchando con ella. Pero te vas agotando. Yo sé que si me muero yo es carne de cañón de residencia [Flora]*).

**¿Cómo definirías a tu hija/hijo/hermana con 3 palabras?** [*Definición hija/hijo/hermana Rett - Familia: Familia de códigos*] [*Síndrome de Rett*]

Estas respuestas dan a conocer cómo las familias definen a su familiar de acuerdo a tres palabras. Se da libertad de respuesta y con ello se reflejan los sentimientos de pertenencia en la maternidad, paternidad o fraternidad encontrados. Se plantea este tipo de preguntas para que las familias entrevistadas reflexionen de nuevo sobre su familiar, sobre aspectos positivos, y puedan sentirse cómodas en la entrevista. Algunas de las respuestas destacadas son:



*[Flora]: Rebelde, noble, y tiene mucho genio. [Clara]: Expresa pero con los ojos. [Claudio]: Muy dulce, muy tierna y muy cariñosa. [Flora]: Felicidad y sabiduría. Bondad. [Inés]: Es súper cariñoso, alegre y es tranquilo. [Nora]: Es una niña muy buena. Si está comida, cambiada y descansada es muy buena. Es muy risueña...es un angelico. [Raúl]: Fuerte, luchadora y comprensiva. [Roberto]: Y como cariñosa, pero muy independiente pero a la vez necesita que estés con ella. X es muy tranquila, cariñosa, es una pegatina. [Santiago]: Encantadora, pequeñita y expresiva. Risueña, entrañable. Alegre. [Celia]: Alegre, ella está feliz y una niña muy activa.*

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?** *[Definición Síndrome Rett - Familia: Familia de códigos] [Síndrome de Rett]*

Las familias ante esta pregunta responden siguiendo dos aproximaciones conceptuales del Síndrome; por un lado describen la dureza en las necesidades e implicación que conlleva el Síndrome, y por otro lado una aproximación más rigurosa a nivel conceptual sobre el Síndrome de Rett. Considerando las necesidades e implicación, se describen las responsabilidades en la dependencia y cuidado (*Como si tuvieses un bebé [Roberto], tu hija te va marcando unos ritmos [Flora], discapacidad enorme para la persona que lo tiene [Raúl] o El Síndrome de Rett es destructivo para ellos, para las familias [Nora]*). En relación a la aproximación conceptual se refleja el retraso psicomotor (*Las niñas no van a andar seguramente [Roberto], es retraso psicomotor [Inés] o no es capaz de coordinar [Santiago]*), regresiones (*en principio nace bien [Clara]*) o factores que lo desencadenan (*una enfermedad genética degenerativa [Celia] o en la mayoría no hay portadores [Irene]*).

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija/hijo/hermana con Síndrome de Rett?** [*Necesidades generales Rett - Familia: Familia de códigos*] [*Síndrome de Rett*]

Acceder a una visión global de las necesidades del Síndrome a nivel familiar, y no sólo considerando los aspectos de cuidado y económicos, forma parte de los objetivos de la investigación. Esta pregunta ofrece la posibilidad de encontrar diferentes respuestas de acuerdo a las necesidades del Síndrome de Rett. Por una parte, las familias reflejan las necesidades de la familia (*desestructuración de la propia familia [Claudio]*), sobre todo económicas y laborales (*conciliar lo que es una vida con un crío así y una vida laboral es complicado [Nora]*), psicológicas o de apoyo (*psicólogo para ayudar a esa familia [Claudio, Celia, Inés y Flora]* o *Yo creo que lo que más es apoyo o entorno social que te liberen [Irene]*), y en algunos casos difíciles de abarcar (*Todo lo que te den es poco [Clara]* o *Inabarcables e imposibles de dar [Raúl]*). Como se puede apreciar a través de las respuestas dadas, el apoyo social y psicológico son demandados por las familias ya que lo consideran de gran importancia como fuente de apoyo o afrontamiento.

## BLOQUE TERAPIAS

---

En este bloque de preguntas se representan aspectos relacionados con las diferentes terapias o recursos profesionales a los que acuden con sus familiares. Igualmente, se intenta contrastar las opiniones del cuestionario general (N=222) sobre las nuevas terapias a las que acuden, con la realidad de estas 10 familias. Al, igual que el cuestionario general, se refleja a través de esta pregunta, los diferentes perfiles profesionales, muchos de ellos relacionados con la fisioterapia y reflejando las nuevas terapias a las que acuden (musicoterapia, hipoterapia/equinoterapia o hidroterapia).

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija/hijo/hermana diariamente?**

*[Profesionales - Familia: Familia de códigos] [Terapias]*

En su conjunto, los profesionales que son nombrados en las respuestas son:

*[Clara]: Educadores, cuidadores y la he apuntado a musicoterapia y a terapia animal vamos a ir. [Claudio]: En la residencia menos el logopeda. Recibe hidroterapia y fisio. [Flora]: Educadores al centro que va de mañana y por la tarde la llevamos a actividades de tiempo libre. [Inés]: Ahora hace todas las terapias en el cole (fisio, piscina, logopeda). Fuera del cole hace musicoterapia e hipoterapia. [Roberto]: Acuden a fisioterapia en el hospital dos días en semana, tres días a la semana a estimulación precoz y fisioterapia, lo llaman atención temprana. Un día a la semana a natación, equinoterapia y otro día a la semana como a una fisio como estimulación precoz mezclada con fisio. [Santiago]: Todos los días tiene contacto con sus pedagogas, con sus profes y dos días a la semana va a atención temprana. Allí tiene contacto con fisioterapeutas, le dan también estimulación.*

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?** *[Especialización - Familia: Familia de códigos] [Terapias]*

Respecto a las opiniones de las familias sobre el conocimiento y especialización de los profesionales que trabajan con sus familiares, se refleja claramente que no están especializados pero se han informado o formado para llevar a cabo una terapia adaptada, dado que es muy difícil que existan profesionales especializados únicamente en esta enfermedad rara (*No, creo que especialistas particulares en el Síndrome de Rett no hay ninguno [Claudio]; No es algo que estén centrados sólo en eso [Roberto], Pero del Rett especialistas nadie [Flora], No, yo creo que son profesionales que están especializados en discapacidades generales [Irene], Al final acaban buscando [Santiago]o No, no están especializados [Clara]*).

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hija/hijo/hermana?** [*Escolarización - Familia: Familia de códigos*] [*Terapias*]

*Nota:* Se omite el análisis de respuesta dado que quedan representadas en la *Tabla 104* y en su mayoría están inscritas en la Asociación Española del Síndrome de Rett.

## BLOQUE ASOCIACIÓN

---

En este bloque se muestran tres preguntas relacionadas con la experiencia en asociaciones vinculadas a la enfermedad rara de su familiar (Síndrome de Rett). El objetivo es conocer qué significa para las familias las asociaciones y con ello, conocer los recursos y facilidades que han aportado a estas 10 familias.

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?** [*Contacto Asociación - Familia: Familia de códigos*] [*Asociación*]

En la mayoría de los casos el primer contacto con la Asociación de referencia (Asociación Española de Síndrome de Rett) se realiza por teléfono o email (*Les llamé y me puse en contacto con ellos [Nora], yo llamé por teléfono [Celia], en ese momento cuando yo llamo a la Asociación [Claudio], me puse en contacto con la Asociación Valenciana de Síndrome de Rett [Flora] o Les mandé un email [Roberto y Santiago]*). Cabe destacar que un familiar conoce la asociación a través de una revista (*La primera toma de contacto, fue cuando leí un artículo en una revista en la consulta del dentista y me metí por internet. Y les escribí [Clara]*).

**¿Qué os ha aportado la Asociación?** [*Aportación asociación - Familia: Familia de códigos*] [*Asociación*]

Información y apoyo englobarían las dos respuestas más representativas en las entrevistas y quedan definidas por las familias como dos factores fundamentales en sus vidas.

Igualmente, la posibilidad de conocer y comunicarse con otras familias relacionadas con el Síndrome. Este contacto ha facilitado a las familias de las mismas Comunidades o Provincias, organizar encuentros, o bien, crear grupos de WhatsApp para compartir: preocupaciones (*Clara*), apoyo (*Flora, Roberto y Raúl*), información (*Celia, Clara, Inés, Santiago, Raúl y Nora*) y gratitud (*Claudio*). Algunas de las respuestas destacadas son:

*[Clara]: Mucha información, para comparar y ver. Las asociaciones son lo más grande. Porque ves que hay gente como tú, peores, mejores y te abren mucho los ojos.*

*[Claudio]: Maravilla. Pues muchos amigos. [Flora]: Mucha información y apoyo. Yo cuando estábamos en la asociación española recibí muchísimo apoyo por parte de ellos. Cuando la operamos y vinieron al hospital. Para mí fue confianza, bondad, sabiduría todo lo que te transmiten. Yo hasta ahora he estado muy contenta en la asociación.*

*[Nora]: Pues orientación porque cuando nació X yo me pedí una reducción de jornada. Pero cuando te viene un hijo con esta enfermedad necesitas el 100% de tu tiempo. [Santiago]: Sobre todo conocer más casos y tener una red con más familias que están en nuestra misma situación. Hemos coincidido con muchos vecinos de la zona, de estar a 5 minutos andando que tienen hija con Síndrome de Rett. Te permite resolver muchas dudas de primera mano sobre las necesidades de las niñas o sobre a qué colegios les llevan. Al final se crea una red de información sobre avances científicos o ayudas que puedo solicitar.*

## BLOQUE APOYOS

---

En este bloque se recogen toda una serie de respuestas relacionadas con los recursos y fuentes de apoyo con las que cuentan estas familias. Por un lado, se hace referencia a los apoyos sociales, familiares y psicológicos, y el significado o repercusión que suponen para estas familias. Por otro lado, se hace referencia a los recursos económicos (interpretado como apoyo económico de la administración) a los que acceden estas familias. Finalmente, aparece

una de las preguntas más importantes de acuerdo al vacío que se encuentra en las investigaciones previas sobre el papel de los hermanos y hermanas en el Síndrome de Rett. Esta pregunta, permite reflejar el significado de estas familias en relación al perfil del hermano o hermana en torno al Síndrome de Rett.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?** [*Apoyo social/familia - Familias de códigos*] [*Apoyos*]

Se obtienen diferentes opiniones en función de la experiencia de cada familia con su red de apoyo social. Por un lado, se encuentran familias que consideran que cuentan con apoyo social suficiente (*Yo creo que sí [Celia]* o *Familiares y de amigos sí [Irene]*). Y por otro lado, familias que indican que no son los deseados (*A mí siempre me parece que necesito más por mi forma de ser [Irene]*, *La gente te va abandonando, es una realidad [Raúl]* o *te excluyen o te excluyen [Nora]*).

**¿Cuál es el papel de su hermano/a en esta situación?** [*Papel hermanos/as - Familias de códigos*] [*Apoyos*]

Se comienza analizando la respuesta de una hermana adulta de una persona con Síndrome de Rett. La respuesta de la hermana da a conocer su experiencia con el Síndrome reflejando la necesidad de cuidado y responsabilidad sobre su hermana. A día de hoy, es la encargada de la tutela de su hermana (*Todo, me encargo de llevarla a sus revisión médicas, de comprarle ropa. De si necesita algo en la resi se lo llevó, de sacarle de vez en cuando a darle un paseo... me encargó prácticamente de todo [Clara]*). Por otro lado, se analizan las respuestas sobre el papel de los hermanos o hermanas desde el punto de vista de sus padres o madres. Las respuestas reflejan la protección y cuidado que surgen en sus hermanos a la vez que nuevos valores o sensibilidad (*Hasta que no se hacen mayores y se dan cuenta de que deben apoyar más este tema [Claudio]*, *ellos lo normalizan mucho [Inés]*, *Ella está muy*

*pendiente de ella y la protege [Santiago] o Va despertando una madurez y sensibilidad diferente a la que puede tener un niño de su edad [Celia]).* Se han alcanzado menos respuestas para contrastar, dado que cuatro de las familias no cuentan con más hijos.

**¿Acudes a terapia psicológica?** *[Apoyo psicológico - Familias de códigos] [Apoyos]*

Tras conocer las redes de apoyo social y familiar, se realiza una pregunta para conocer si acuden a terapia psicológica o si han acudido. En general, se intenta conocer qué papel tiene esta terapia en familias Rett y qué perfil profesional lo lleva a cabo. El familiar con perfil de hermana indica que ha experimentado episodios de posible cuadro depresivo lo que le ha llevado a pedir ayuda psicológica (*He estado dos años yendo [Clara]*). Otra de las respuestas indica que ha recibido ayuda psicológica o psiquiátrica [*Nora*]. Finalmente, dos familias indican que han recibido tratamiento durante el proceso de asimilación (*Yo acudí cuando el diagnóstico [Celia], Yo sí he estado al principio de todo [Irene]*) y otra está acudiendo actualmente a tratamiento (*Sí. Yo sí que voy. En paliativos que me han proporcionado psicológicamente ayuda [Roberto]*). Cinco familias indican no recibir dicho tratamiento o contar con este apoyo.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?** *[Ayudas económicas públicas - Familias de códigos] [Apoyos]*

La mayoría de las familias entrevistadas cuenta con alguna ayuda a la dependencia o por hijo a cargo. También aparece la ayuda a la que pueden acceder en la declaración de la renta (1.000 euros al año, IRPF). Tan sólo una de las familias indica que no recibe algún tipo de ayuda en el momento de la entrevista (Flora). La familia que constituye una familia monoparental, indica que cuando ella tiene la custodia accede a la prestación o ayuda por dependencia pero cuando la tiene el padre (ex pareja), es él quién accede (*Ahora la custodia*

*la va a tener él y él cobrará la dependencia de X, la ayuda por hijo a cargo de hacienda por tener un descendiente con discapacidad [Nora]). Algunas de las respuestas son:*

*[Clara]: He conseguido que le suban la pensión al ser huérfana de los dos, de cobrar 200 la han pasado a 700 al mes. [Inés]: Yo tengo la de la dependencia al tener un grado 3 que nos dan 378 euros o algo así al mes por cuidador. Y luego la declaración de la renta que te dan 1.000 euros al año. [Nora]: Ahora la custodia la va a tener él y él cobrará la dependencia de X, la ayuda por hijo a cargo de hacienda por tener un descendiente con discapacidad. Luego de la seguridad social la de por hijo a cargo. [Roberto]: Pues llevamos un mes cobrando la de la ley de la dependencia. Una ayuda que hay de la seguridad social que son mil euros al año por cuidado del menor. Te dan 500 euros en agosto y otros 500 en enero, pero no sé cómo se llama pero depende de la seguridad social. [Irene]: Tenemos la ley de dependencia.*

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?** *[Dificultades económicas - Familias de códigos] [Apoyos]*

Se encuentran respuestas que coinciden con las indicadas en la pregunta de necesidades sobre el Síndrome de Rett, donde las familias indican que sobre todo existen necesidades económicas para hacer frente a los gastos que implica el Síndrome de Rett. Las terapias siguen siendo muy importantes en las familias, lo que lleva a suponer un gran gasto cada mes *(Eso es muy difícil de valorar. Uno tiene que dejar de trabajar, entonces al dejar de trabajar, dejas de... Por ejemplo mi ex mujer en aquel entonces era empresaria y podía ganar X dinero al año y tuvo que dejarlo. Cuando tienes una persona que es 100% dependiente es inviable trabajar pero ni siquiera un funcionario. Porque el colegio, entrar a las 10 y salen a las 4, ósea, ese horario no lo puede manejar nadie. A día de hoy el gasto de pañales 60 euros al mes mínimo, medicinas otros 60 euros, complementos otros 40 euros. Todo lo que es la silla de rueda, 3 o 4.000 euros cada 4-5 años. Adaptación del coche, de la*



*vivienda, cambia la bañera por ducha, etc. 400 euros que te dan al mes es un 20-30% del dinero que tú necesitas. Tus gastos aumentan por 3-4 y tus ingresos se minimizan. La pérdida de poder adquisitivo es horrible [Raúl], las distintas terapias [Claudio], A nosotros cada sesión de fisio nos cuesta 40 euros [Flora], Yo siento que el tema económico impacta en las terapias [Celia], en fisio son 45 euros [Santiago] o A nivel de tratamiento [Roberto]). Por otro lado, aparece el gasto en material de cuidado (Las inversiones fuertes que haces son la silla y las férulas [Inés] o Te diría los pañales y los materiales ortopédicos [Nora]). Las dificultades económicas son muy significativas en estas familias lo que impide en muchos casos cuantificar la cantidad y afrontarla (Eso es muy difícil de valorar [Raúl], Tener un hijo con Síndrome de Rett es una hucha sin fondo [Flora] o muchas dificultades [Santiago]).*

## BLOQUE CAMBIOS

---

En este bloque, se realizan una serie de preguntas que guardan relación con la reflexión sobre los diferentes cambios e impacto que ha generado el Síndrome de Rett a nivel personal, de amistad o de pareja. Todas las preguntas giran alrededor de los distintos cambios que se han producido (impacto) y la capacidad de afrontamiento de las familias ante estos. Una de las preguntas en las que la familias mostraron más interés y dificultad para reflexionar sobre ella, fue la pregunta sobre qué te ha quitado/aportado el Síndrome de Rett, donde se mostraron reflexivos, dubitativos o emocionados.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta de que tu hija/hijo/hermana era especial?** [Cambios vida - Familia: Familia de códigos] [Cambios]

En esta primera pregunta del bloque, se dan las respuestas relacionadas con los cambios a nivel personal. Se reflejan los cambios personales a nivel psicológico o emocional, al interpretar una nueva forma de ver la vida, diferentes a la que tenían antes de convivir con el Síndrome (*Te vuelves como más respetuoso con lo que opina la gente, relativizar las*

*tonterías, la forma de ver la vida te cambia totalmente [Inés] o Pues el intentar ayudar a los demás. Pero sin buscar nada a cambio [Claudio].* En general, las familias no saben indicar o valorar qué cambios se han producido a nivel personal, lo que implica respuestas de generalización (*Todo. Mi vida es distinta [Raúl]*). Finalmente, una de las respuestas da a conocer los cambios laborales que en algunos casos implica el Síndrome (*Pues bastantes. Lo primero es que he tenido que reorientar mi carrera profesional [Santiago]*). Algunas de las respuestas destacadas son:

*[Clara]: Pues todo. Todo. Yo muchas veces pienso lo diferente que hubiera sido mi vida si mi hermana hubiese nacido sin este problema. [Claudio]: Pues el intentar ayudar a los demás. Pero sin buscar nada a cambio. [Inés]: Te vuelves como más respetuoso con lo que opina la gente, más tolerante, tienes mucho más en cuenta las opiniones. Relativizar las tonterías. La forma de ver la vida te cambia totalmente. [Nora]: Todos. Es que te cambia la vida radical. La noche y el día. [Raúl]: Todo. Mi vida es distinta.*

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?** [*Cambios Rett - Familia: Familia de códigos*] [*Cambios*]

Para conocer qué aspectos positivos implica el Síndrome de Rett, una vez conocidas las exigencias del propio Síndrome, se propone a través de esta pregunta que las familias reflexionen sobre las aportaciones del Síndrome en sus vidas y las consecuencias negativas del mismo. Se dan distintas respuestas, lo que implica cierta dificultad para analizarlas por categorías. En relación a qué aporta, se refleja: valores como la sensibilidad (*La sensibilidad hacia los otros [Celia]*), *Conocer la discapacidad [Irene]*, *Me ha aportado otra visión de la vida [Clara]*, *capacidad de supervivencia [Raúl]*, *Relativizar mucho más o preocupación por mi familia [Santiago]*), apoyo social (*Conocer mucha gente [Irene] o Gratitud [Claudio]*) o familias indican que no le ha aportado nada (Roberto). Estas respuestas coinciden con la

capacidad de resiliencia que se ha podido reflejar a través del cuestionario general.

Considerando que les ha quitado: por un lado tiempo libre (*Lo que más nos ha quitado es el ocio [Irene], Lo malo es que te limita al momento de salir y a dónde vas [Celia], Yo no me siento ni un minuto al día [Inés] o Tranquilidad [Clara]*); y por otro, familias que indican que les ha quitado todo [*Nora*] o no pueden valorarlo (Raúl).

### **¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestra hija/o?**

*[Relación pareja - Familia: Familia de códigos] [Cambios]*

Siguiendo con las aportaciones del marco teórico en relación al proceso de asimilación y afrontamiento de crisis en el ciclo familiar, se dan respuestas que coinciden con dos tipos de cambios que acontecen en la relación de pareja. Por un lado, se encuentran las respuestas que coinciden con la unión de la pareja y consolidación de la relación frente a la diversidad funcional (resiliencia), en este caso Síndrome de Rett: (*Sí, por suerte para mejor [Clara], Hubo cambios pero es como cualquier relación que de verdad se sustenta en algo positivo [Claudio], Yo creo que el respeto también te ha aportado [Inés], Nos hemos apoyado [Flora], Vamos a una [Roberto], yo creo que nos ha unido más [Santiago], Siempre hay algún momento de crisis pero yo creo que nos ha unido [Irene] o Para mí se fortaleció [Celia]*). Por el contrario, se encuentran respuestas que indican que la relación de pareja se vio afectada negativamente lo que llevo en algunos casos a divorciarse y pasar a ser una familia monoparental, como indican dos de las familias monoparentales del estudio (*Nos divorciamos [Nora] o se convirtió en una cosa negativa [Raúl]*).

### **¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos/as?**

*[Relación amigos/as - Familia: Familia de códigos] [Cambios]*

Considerando los cambios en la relación a sus amistades, indican por un lado cambios debido a la llegada del Síndrome de Rett en sus vidas (*La adolescencia lo he pasado muy mal*

*[Clara], Me obligó de alguna manera a no hacer la misma vida de antes [Claudio], Los que tenías antes los conservas pero ya no quedas tan a menudo como quedabas antes [Nora], Les vemos menos [Roberto], Yo creo que igual encontrar nuevos amigos o salir con gente nueva [Irene]; y por otro lado, indican que se dan cambios en la relación de amigos pero como cualquier otra persona que tiene hijos y tiene que priorizar (No igual [Flora], Mis amigos de toda la vida siguen siendo amigos [Inés], Sigo manteniendo los amigos de toda la vida [Raúl] o No [Celia].*

### **BLOQUE CONTACTO CON OTRAS FAMILIAS**

---

Este último bloque recoge las diferentes preguntas que pretenden conocer el contacto con otras familias relacionadas con el Síndrome de Rett. A su vez, se pretende conocer qué aspectos han sido muy significativos y útiles en estas familias para afrontar el Síndrome, conociendo qué consejo darían a una familia que acaba de recibir el diagnóstico.

#### **¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico de su hija?**

*[Consejo a familias - Familia: Familia de códigos] [Contacto Familias Rett]*

Ante la experiencia con el Síndrome en sus vidas, se ofrece la posibilidad a las familias de reflexionar sobre qué recomendaciones o consejos darían a una familia que acaba de recibir el diagnóstico o sospecha de un posible caso de Síndrome de Rett en su núcleo familiar. En las respuestas dadas por las familias, se refleja la importancia en la búsqueda de fuentes de apoyo o ayuda para afrontar la nueva situación (*que contacte con otras familias [Claudio], que busquen apoyo psicológico [Raúl], como por ejemplo a través de las asociaciones (que se metan en la asociación en cuanto puedan [Clara], que se asocien [Raúl].* A su vez, las respuestas indican la importancia de saber cómo visibilizar o asimilar la nueva situación a través de la gestión emocional (*Que no se agobien, que no vena todo lo malo [Flora], Que tire para delante [Inés], Paciencia [Clara y Roberto], Tiempo para*

*asimilarlo [Santiago], Que vivan la normalidad todo lo que puedan [Irene] o Un paso a la vez o vivir el día a día [Celia]. Algunas de las respuestas destacadas son:*

*[Clara]: Paciencia, mucha paciencia. Que se metan en la asociación en cuanto puedan, que hablen, que busquen, que comparen que anima mucho ver que hay gente como tú.*

*Que contacte con otras familias. Antes le diría asóciate pero yo hoy lo veo de otra manera viendo cómo va la asociación nuestra. Porque con otras familias os ayudáis mutuamente y la*

*Asociación hoy por hoy ayuda menos. [Raúl]: Primero, que se asocien. Que vayan a la asociación a hablar con la trabajadora social, como primer punto de referencia. Segundo punto de referencia, que busquen apoyo psicológico. [Roberto]: Paciencia y buscar*

*información. Sobre todo para guiarte porque no sabes cómo va a salir la cosa. [Santiago]:*

*Lo primero que se dé un pequeño tiempo para asimilarlo. Cuando antes se empiecen a movilizar para prepararse para la nueva situación de su hija va a ser mejor. Yo sí que les recomendaría asociarse o entrar en contacto por lo menos con gente que estén en la misma situación de ellos. Si creen que necesitan apoyo psicológico también se lo recomendaría.*

*Hay gente que necesitara apoyo familiar o profesional de un terapeuta. [Irene]: Disfrutarle, porque luego se van poniendo más discapacitantes. Que vivan la normalidad todo lo que puedan.*

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?** *[Contacto -*

*Familia: Familia de códigos] [Contacto Asociación - Familia: Familia de códigos]*

Como se ha podido reflejar en la dispersión geográfica del Síndrome en España, el contacto entre familias en muchas ocasiones es difícil de facilitar. Con esta pregunta, se intenta conocer si existe o no contacto entre familias y qué supone ese contacto (siguiente pregunta). En esta pregunta algunas familias indican que sí tienen contacto (*Raúl, Norah, Flora, Clara, Inés*) y otras que sí pero no con mucha frecuencia (*Ahora estamos empezando a*

*tener más [Roberto] o hoy día menos pero sí [Claudio]) o bien coincidiendo con alguna actividad común (en la musicoterapia [Celia]).*

**¿Qué os aporta ese contacto?** *[Significado del contacto - Familia: Familia de códigos]*  
*[Contacto Familias Rett]*

En segundo lugar y en función del contacto con otras familias que conviven con el Síndrome de Rett, se refleja el significado o qué aportación brinda la posibilidad de contactar y compartir experiencias con otras familias en la misma situación. Algunas familias indican que ha significa una fuente de apoyo y amistad (*Amistad porque ahora son amigos [Claudio]*), un momento de terapia o de experimentar emociones positivas (*Es como una especie de terapia [Flora]*, *Hace que te apoyen, te den consejos, visualizaciones que necesitas y es fundamental [Raúl]*, *Me trae muchos recuerdos [Clara]*, *Me anima ([Flora])*, *Te da un empujón para seguir adelante [Inés] o Un poco de comprensión o tranquilidad de saber que hay más gente [Roberto]*). A su vez, les ayuda a encontrar orientaciones o información en primera persona (*Te ayudan o te aconsejan [Nora]*, *Sobre todo más conocimiento de la enfermedad [Santiago]*, *Conocimientos de temas fiscales [Irene] o información que me es útil [Celia]*).

### **5.8 Integración de los resultados cuantitativos y cualitativos alcanzados**

Partiendo del planteamiento del estudio mixto de la investigación (diseño exploratorio consecutivo), en este apartado se realiza una comparativa y complementa parte de la información más significativa que se ha alcanzados a través del método cuantitativo y cualitativo. Este tipo de planteamiento permite adquirir una visión holística o una perspectiva más amplia del objeto de estudio que se pretende analizar, en este caso el Síndrome de Rett y el contexto familiar. A continuación, se comparan y complementan los resultados alcanzados en la muestra general (método cuantitativo constituido por una muestra de 222 familiares) y una muestra reducida (método cualitativo constituido por una muestra de 10 familias).

Según el perfil de la persona con Síndrome de Rett, se alcanzan edades medias de diagnóstico distantes (5 años en la muestra general frente a 9 años en la muestra reducida). Uno de los factores condicionantes que da respuesta a la variabilidad de estas medias alcanzadas es por un lado, la diferencia de tamaño de la muestra (N=222 frente a N=10), y por otro, que tres de las personas entrevistadas son familiares de personas con Síndrome de Rett adultas con 39, 47 y 37 años respectivamente. Estas tres familias recibieron un diagnóstico tardío (38, 16 y 14 años respectivamente), ya que apenas se conocía clínicamente el Síndrome de Rett ni el gen desencadenante en el momento que percibieron los primeros síntomas en sus hijas o hermana. Respecto al servicio al que acuden en el momento de recogida de información, la muestra general refleja en su mayoría (54%) una escolarización en Centros de Educación Especial y el 5,4% en Centros Ocupacionales. A través de la vía cualitativa (muestra reducida), se reflejan tres modalidades de servicios a los que acuden diariamente las personas con Síndrome de Rett: Residencias, Centros Ocupaciones o Centros de Educación Especial. En cuanto a la participación en asociaciones relacionadas con el Síndrome de Rett, estas guardan relación con el grado de representación alcanzado tanto en la muestra reducida como en la general, ya que en su gran mayoría las familias están inscritas

en alguna entidad relacionada con el Síndrome. Otro de los factores que muestran consonancia tanto en la muestra general (vía cuantitativa) como reducida (vía cualitativa) es la necesidad de contar con una prestación económica. Las numerosas dificultades económicas a las que hacen frente en el día a día provocan que estos familiares precisen de una ayuda constante en términos de prestación económica. El 86% de la muestra general indica que recurre a algún tipo de ayuda pública, al igual que el 80% de la muestra reducida. Siguiendo con la línea de dificultades económicas, las terapias son un recurso con el que cuentan estas familias habitualmente. No todas las terapias están subvencionadas o se ofertan como parte del servicio al que acuden (residencias o Centros de Educación Especial), lo que se traduce en un notable gasto para costearlas. Continuando con la fusión de los resultados alcanzados en ambas vías y siguiendo la línea de las terapias, los familiares indican en ambas muestras multitudes de perfiles con los que cuentan habitualmente referente a los tratamientos a los que acuden: fisioterapia, musicoterapia, hidroterapia, logopedia, hipoterapia, etc. Otro de los aspectos integrados en ambas muestras es el tamaño del hogar común de una familia que guarda relación con una persona con Síndrome de Rett. En la muestra reducida (N=10) la media más representativa en el número de personas que convive en el hogar es de aproximadamente 3 miembros. Esta tendencia en el tamaño del hogar se evidencia en la muestra general (N=222), donde aproximadamente el 73% indica que el hogar está constituido por 3-4 personas. Por otra parte, se muestran similitudes en el número de horas dedicadas al cuidado del familiar con Síndrome de Rett. En la muestra general, 72 familiares indican dedicar en torno a 5-10 horas (32,4%) al cuidado. En términos de porcentajes, se evidencia cierta similitud ya que en la muestra reducida el 40% indica dedicar el mismo número de horas al cuidado (5-10). En virtud de ello, la diferencia es mínima si se tiene en cuenta la diferencia en el tamaño de muestra, por lo que se puede evidenciar que estas familias dedican entre 5-10 horas al cuidado del familiar con Síndrome de Rett.



En segundo lugar, se contrasta la información alcanzada por ambas vías en relación a las variables principales del estudio, ya que a través de las entrevistas se ha podido analizar información referente a la variable ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia.

Considerando los análisis descriptivos realizados, la variable depresión está representada en la muestra general con niveles bajos en su mayoría al alcanzar el 56,3%. Sin embargo y como se ha podido evidenciar, los niveles medios-altos de depresión son significativos teniendo en cuenta que alcanzan aproximadamente el 44% de la muestra. Enlazando estos resultados con las entrevistas realizadas, se puede reflejar a través de algunas respuestas como la depresión es percibida por estas familias, no sólo en el proceso de asimilación del diagnóstico, sino en el día a día. A continuación, se reflejan las respuestas dadas por familiares que indican haber sufrido un cuadro depresivo:

*[Nora]: A posteriori fue cuando me dio el bajón y me dio un chungo (depresión). Pues sentí tristeza, dolor. [Clara]: He estado dos años yendo (psicólogo) porque al final pues yo creo que he tenido depresión más veces de las que me he dado cuenta. Porque lo achacas a tristeza, aburrimiento, cansancio.*

La variable inadaptación y ansiedad muestra una clara representación en familias que conviven con el Síndrome de Rett, lo que plantea ciertas dificultades para afrontar todas las necesidades del cuidado o atenciones a las que hacer frente en el día a día. Los niveles más representativos de la muestra general corresponden con niveles altos de ansiedad en el 39,6% y niveles altos de inadaptación en el 77,9%. Esta realidad se evidencia a su vez a través de las entrevistas, donde las familias reflejan como deben asumir numerosas responsabilidades, afrontar cierta incertidumbre sobre el desconocimiento del Síndrome (lo que podría plantear niveles considerables de ansiedad) y hacer frente a todas las necesidades que implica la enfermedad rara en sus vidas (necesidades económicas, laborales, familiares, médicas, etc.).

*[Flora]: Estar muy pendiente de ella y la vida te la condiciona. [Nora]: Pues es muy duro. Es muy duro el día a día. Conciliar lo que es una vida con un crío así y una vida laboral es complicado. [Irene]: Trabajo, mucho trabajo, no sé. Dedicación exclusiva y cambio de vida. [Raúl]: Para mí es un bicho horrible, inhumano, que anula la vida de una persona y que le deja una ventanita donde puedes ser feliz un tiempo, pero lo describo como una discapacidad enorme para la persona que lo tiene y no es posible ser dueño de su vida, o feliz.*

Se propone conocer la representación de la variable inadaptación, ya que se ha aplicado la Escala de Inadaptación en ambas muestras, y donde se alcanzan las siguientes puntuaciones:

- Media alcanzada: 15,96 (muestra general, N=222) y 15,10 (muestra reducida, N=10).
- Media alcanzada en la muestra femenina: 16,29 (muestra general, N=179) y 14,16 (muestra reducida, N=6).
- Media alcanzada en la muestra masculina: 14,6 (muestra general, N=43) y 16,5 (muestra reducida, N=4).

La tendencia de los resultados obtenidos en la variable inadaptación es similar en ambas muestras, ya que reflejan niveles prácticamente similares (aproximadamente  $\bar{X}=15$ ). Del mismo modo ocurre en relación al sexo, donde la muestra participante femenina entrevistada alcanza niveles de inadaptación similares, con apenas dos puntos de diferencia respecto a la muestra general (16,29 frente a 14,6). Igualmente ocurre con la muestra masculina, donde las medias muestran similitudes ya que apenas existen dos puntos de diferencia en los niveles de inadaptación de la muestra general y la muestra reducida (14,6 frente a 16,5 respectivamente). En general, los niveles de inadaptación muestran una tendencia para situarse en torno a una puntuación de  $\bar{X} = 15$ , lo que indica y evidencia niveles de inadaptación altos en ambas muestras e independientemente del sexo del participante.

En cuanto a la variable resiliencia, se evidencia el significado e importancia de esta capacidad en familias que conviven con el Síndrome de Rett, ya que les ha permitido adquirir nuevos valores y formas de entender o asimilar las dificultades a las que hacen frente en el día a día, siguiendo las respuestas dadas por las familias entrevistadas. El 49,5% de la muestra general refleja niveles altos de resiliencia a través de la Escala de Connor-Davidson, mostrando así cierta consonancia con las respuestas dadas en las entrevistas que aluden a nuevos valores adquiridos a través de la convivencia con el Síndrome. Estas respuestas son:

*[Celia]: Yo creo que el tema de la sensibilidad hacia los otros o el tema de no todos somos iguales. [Flora]: Te tienes que dedicar a ella pero vas a elegir unos valores que si tienes una hija normal no puedes. Tu hija es la que va marcando unos ritmos y te vas adaptando a ellos.*

Adicionalmente, se encuentran respuestas que aluden a la variable resiliencia a través de la pregunta *¿Qué te ha aportado y qué te ha quitado el Síndrome de Rett*. Las respuestas más representativas alcanzadas en esta pregunta son:

*[Clara]: Pues quitado tranquilidad y aportado pues tener una hermana pequeña que me quiere mucho. Me ha aportado otra visión de la vida. Valoro más la salud y el estar bien.*

*[Flora]: Nos ha aportado valores. [Inés]: A mí yo creo que me ha aportado ser mejor persona. Me ha quitado...yo no me siento ni un minuto al día. En el trabajo me canso menos que en mi casa. [Raúl]: Me ha aportado capacidad de supervivencia, positivismo de volver lo negro-blanco, desdramatizar, relativizar, etc. El qué te quita no se puede valorar, pero te cambia de trayectoria. [Santiago]: Me ha quitado más dejar otras preocupaciones que han pasado a un segundo plano y relativizar muchos más. Eres capaz un poquito más de darte cuenta de las cosas realmente importantes. Me ha aportado un nivel de preocupación por mi familia. [Irene]: Aportado pues conocer mucha gente. Conocer la discapacidad. Y quitar mucho tiempo. Lo que más nos ha quitado es el ocio.*

Como se ha venido mencionando a lo largo de la investigación, las redes de apoyo permiten incorporar nueva información y conocimientos sobre el Síndrome de Rett y el contexto familiar. Conocer algunas de las redes de apoyo que pueden formar parte del sistema familiar, brinda información fundamental no sólo para comprender cómo puede repercutir en otros elementos (niveles de ansiedad, depresión, inadaptación o resiliencia), sino para conocer cómo pueden dar respuesta a las necesidades que plantea la familia frente a la patología. En términos de porcentajes, el 72,5% de la muestra general indica que no cuenta con apoyo psicológico frente al 60% de la muestra reducida. Por el contrario, el 27% de la muestra general cuenta con apoyo psicológico, frente al 40% de la muestra reducida. En referencia al apoyo social, el 42,3% de la muestra general considera que no cuenta con apoyo social, frente al 30% de la muestra reducida. Por el contrario, el 56,8% de la muestra general indica que cuenta con una red de apoyo social, frente al 70% de la muestra reducida. Estos porcentajes son distantes entre sí, debido principalmente a la diferencia en el tamaño de la muestra (N=222/ N=10). Sin embargo, es a través de las respuestas y opiniones que indican las familias en las entrevistas, donde se refleja la importancia que otorgan a las redes de apoyo (tanto social como psicológico) a lo largo de su experiencia con el Síndrome. A través de la pregunta que les lleva a reflexionar y valorar si cuentan con suficiente apoyo del entorno, las familias reflejan la importancia que otorgan a poder contar con redes de apoyos familiares para hacer frente a las necesidades de cuidado y emocionales. Las respuestas que reflejan esta realidad son:

*[Clara]: Echo de menos más apoyos. [Roberto]: Yo por mi parte mi familia sí que nos ha estado apoyando mucho. Si en cualquier momento me tengo que ir a alguna cosa pues ella sabe cómo hacerlo y mi hermana mayor también o mis tíos que se acaban de jubilar.*

*[Santiago]: Familiares y de amigos sí. [Irene]: Bueno, suficiente. A mí siempre me parece que necesito más por mi forma de ser, él igual es diferente (refiriéndose a su marido).*

Finalmente, en relación a la importancia que otorgan al apoyo psicológico es a través de la pregunta sobre qué consejo darían a una familia que acaba de recibir el diagnóstico de Síndrome de Rett, donde las familias reflejan la necesidad de pedir ayuda psicológica para afrontar mejor el proceso de asimilación. Algunas de las respuestas u opiniones que reflejan esta realidad son:

*[Raúl]: Primero, que se asocien. Que vayan a la asociación a hablar con la trabajadora social, como primer punto de referencia. Segundo punto de referencia, que busquen apoyo psicológico. [Santiago]: Si creen que necesitan apoyo psicológico también se lo recomendaría. Hay gente que necesitara apoyo familiar o profesional de un terapeuta.*

### **5.9 Contraste de hipótesis**

Una vez realizados los análisis descriptivos, correlaciones y diferenciales, se procede a realizar el contraste de las hipótesis formuladas para la presente investigación. Se han planteado distintos tipos de hipótesis (descriptivas, correlacionales, etc.) en función de los resultados descriptivos o estudios diferenciales realizados, y que consolidan la presente investigación. A continuación, se muestran cada una de las hipótesis formuladas en función al bloque que las representa según sus características.

## **RELATIVAS A LA EDAD DE LA PERSONA CON SÍNDROME DE RETT**

### **HIPÓTESIS H1**

- H<sub>1</sub>: Existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de ansiedad.
- H<sub>0(1)</sub>: No existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de ansiedad.

A partir de los resultados obtenidos (*Ver Tabla 67*), se acepta la Hipótesis Nula  $H_{0(1)}$ , dado que no existen diferencias significativas entre la variable ansiedad y la edad de la persona con Síndrome de Rett, alcanzando una puntuación de 0,23 ( $p=0,05$ ). Este resultado implica que los familiares no muestran diferencias o variabilidad significativa en los resultados en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett.

## HIPÓTESIS H2

- $H_2$ : Existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de depresión.
- $H_{0(2)}$ : No existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de depresión.

Se acepta la Hipótesis Nula  $H_{0(2)}$  formulada en relación a las diferencias significativas entre la variable depresión y edad de la persona con Síndrome de Rett (*Ver Tabla 67*). Los resultados han reflejado que no existen diferencias significativas ( $p=0,418$ ) en los niveles de depresión, en función de si la edad de la persona con Síndrome de Rett es mayor o menor.

## HIPÓTESIS H3

- $H_3$ : Existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de inadaptación.
- $H_{0(3)}$ : No existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de inadaptación.

Se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(13)}$ , dado que sí existen diferencias significativas ( $p=0,025$ ) en la variable inadaptación en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett (*Ver Tabla 67*). Se puede afirmar que existe variabilidad significativa en la capacidad de inadaptación del cuidador o cuidadora, en función de si la edad de la persona con Síndrome

de Rett. Consecuentemente, la edad de la persona con Síndrome de Rett parece ser un buen predictor de niveles altos o bajos en la capacidad de afrontamiento.

#### HIPÓTESIS H4

- H4: Existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de resiliencia.
- $H_{0(4)}$ : No existen diferencias significativas entre los diferentes rangos de edad de las personas con Síndrome de Rett y los niveles de resiliencia.

Se acepta la Hipótesis Nula  $H_{0(4)}$ , ya que no se han alcanzado diferencias significativas entre la variable resiliencia en función a la edad de la persona con Síndrome de Rett (*Ver Tabla 67*). Esto significa que, cuidadores o cuidadoras de personas con Síndrome de Rett, no son más o menos resilientes en función de la edad del familiar afectado.

#### HIPÓTESIS H5

- H5: Existe una relación negativa entre las variables ansiedad, depresión e inadaptación, y la edad de la persona con Síndrome de Rett.
- $H_{0(5)}$ : No existe una correlación negativa entre las variables ansiedad, depresión e inadaptación, y la edad de la persona con Síndrome de Rett.
- $H_{a(5)}$ : Existe una correlación positiva entre las variables ansiedad, depresión e inadaptación, y la edad de la persona con Síndrome de Rett.

Se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(5)}$ , ya que se han dado correlaciones negativas en todas las variables dependientes incluyendo una variable inesperada (resiliencia). Esto significa que cuanto mayor es la edad de la persona con Síndrome de Rett, menor son los niveles de las variables dependientes, y viceversa (*Ver Tabla 68*). Sin embargo, la correlación entre la ansiedad y la edad de la persona con Síndrome de Rett es muy baja y negativa con

$r = -0,083$ . En relación a la variable depresión y edad de la persona con Síndrome de Rett, se obtiene una correlación muy baja y negativa con  $r = -0,11$ . Finalmente y tomando la variable inadaptación y edad la persona con Síndrome de Rett, se encuentra una correlación negativa de  $r = -0,22$  (baja). Es importante recordar que no existen diferencias significativas entre la edad de la persona con Síndrome de Rett y los niveles de las variables dependientes ( $H_{0(1)}$ ). Pese a ello, sí existe una relación negativa entre las variables dependientes y la edad de la persona con Síndrome de Rett.

## RELATIVAS A LA EDAD DE DIAGNÓSTICO

### HIPÓTESIS H6

- $H_6$ : La edad media del diagnóstico del Síndrome de Rett en la muestra es de 4 años.
- $H_{0(6)}$ : La edad media del diagnóstico del Síndrome de Rett en la muestra no es de 4 años.
- $H_{a(6)}$ : La edad media del diagnóstico del Síndrome de Rett en la muestra es superior a 4 años.

$$H_6: \mu = 4$$

$$H_0: \mu \neq 4$$

$$H_{a(6)}: \mu > 4$$

La edad fijada en esta hipótesis está ligada a la revisión de la literatura científica sobre la media alcanzada en otros estudios sobre el Síndrome de Rett (4 años) (Cianfaglione et al., 2015; Lamb et al., 2016; Lane et al., 2017; Palacios et al., 2018). Tras el análisis de los resultados obtenidos (*Ver Tabla 43*), se acepta la Hipótesis Nula  $H_{0(6)}$  ya que la media de diagnóstico no ha sido de 4 años, sino de aproximadamente de 5 años. Así mismo, se acepta la Hipótesis Alternativa  $H_{a(6)}$  ya que la edad media del diagnóstico del Síndrome de Rett en la muestra ha sido superior a 4 años. Es importante recordar que la muestra ha indicado edades



de diagnóstico en edad avanzada, siendo casos excepcionales, pero que han implicado una edad media de diagnóstico superior a la de otro estudio (Cianfaglione et. al, 2015).

## RELATIVAS AL APOYO PSICOLÓGICO

### HIPÓTESIS H7

- H<sub>7</sub>: Existe una relación negativa entre la variable resiliencia e inadaptación en familiares que sí cuentan con apoyo psicológico.
- H<sub>0(7)</sub>: No existe una relación negativa entre la variable resiliencia e inadaptación en familiares que sí cuentan con apoyo psicológico.
- H<sub>a(7)</sub>: Existe una relación positiva entre la variable resiliencia e inadaptación en familiares que sí cuentan con apoyo psicológico.

Se rechaza la Hipótesis Nula H<sub>0(7)</sub>, ya que se ha alcanzado una correlación negativa entre la variable resiliencia e inadaptación (*Ver Tabla 80*) en aquellos familiares que reciben apoyo psicológico ( $r = -0,323$ ). A su vez, ha sido prácticamente significativa con  $p = 0,012$ , aproximándose al nivel de significatividad de 0,01 bilateral. Se interpreta así, que familiares resilientes muestran niveles bajos de inadaptación cuando cuentan con apoyo psicológico o que los familiares poco resilientes alcanzan niveles bajos de adaptación (H<sub>7</sub>).

### HIPÓTESIS H8

- H<sub>8</sub>: Familiares que cuentan con apoyo psicológico muestran medias inferiores en las variables del estudio que aquellos que no cuentan con apoyo social ni apoyo psicológico.
- H<sub>0(8)</sub>: Familiares que cuentan con apoyo psicológico no muestran medias inferiores en las variables del estudio que aquellos que no cuentan con apoyo social ni apoyo psicológico.
- H<sub>a(8)</sub>: Familiares que cuentan con apoyo psicológico muestran medias superiores en las variables del estudio que aquellos que no cuentan con apoyo social ni apoyo psicológico.

Se acepta Hipótesis Nula  $H_{0(8)}$ , puesto que se han alcanzado niveles superiores en todas las variables a excepción de la variable resiliencia (*Ver Tabla 92*). Familiares que cuentan con apoyo psicológico muestran medias superiores en los niveles de ansiedad, depresión e inadaptación respecto a aquellos familiares que no. Se interpreta que familiares que acuden a terapia muestran niveles más altos de depresión y ansiedad, así como menor capacidad de afrontamiento del cambio. Esta realidad se puede traducir en que estos familiares se inician en terapia psicológica ya que perciben mayor nivel de ansiedad y depresión, lo que les lleva a pedir ayuda a un profesional, al no contar con apoyo del entorno. Una de las limitaciones del estudio ha sido no poder evaluar dichos niveles una vez que han recibido apoyo psicológico durante un tiempo, con el fin de conocer si estos niveles de ansiedad, depresión o inadaptación se reducen con el tiempo.

#### HIPÓTESIS H9

- $H_9$ : Familiares que no cuentan con apoyo psicológico tienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación de aquellos que sí cuentan con apoyo psicológico.
- $H_{0(9)}$ : Familiares que no cuentan con apoyo psicológico no tienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación de aquellos que sí cuentan con apoyo psicológico.
- $H_{a(9)}$ : Familiares que no cuentan con apoyo psicológico tienen niveles inferiores de ansiedad, depresión e inadaptación de aquellos que sí cuentan con apoyo psicológico.

Se acepta la Hipótesis Nula  $H_{0(9)}$ , puesto que se han dado niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación en familiares que cuentan con apoyo psicológico (*Ver Tabla 76*). Antes de analizar los resultados, se esperaba encontrar niveles inferiores en estas variables dependientes, en función de si los familiares contaban o no con apoyo psicológico. Sin embargo, la realidad refleja que aquellos familiares que cuentan con apoyo psicológico muestran niveles más negativos en dichas variables (se acepta Hipótesis Alterna  $H_{a(9)}$ ).

Los familiares que indican no acudir a terapia psicológica han alcanzado una media de ansiedad  $\bar{X} = 9,23$  (nivel medio), frente a  $\bar{X} = 10,30$  (nivel medio-alto) de aquellos familiares que sí acuden a terapia. En relación a la variable depresión, familiares que no cuentan o han contado con apoyo psicológico han obtenido de media  $\bar{X} = 6,52$  (nivel bajo), frente aquellos familiares que sí con  $\bar{X} = 7,91$  (nivel bajo-medio). En la variable inadaptación al cambio aquellos familiares que no cuentan con apoyo psicológico han obtenido niveles bajos de adaptabilidad ( $\bar{X} = 15,58$ ) al igual que familiares que sí cuentan con dicho apoyo ( $\bar{X} = 16,90$ ).

La interpretación que se da a esta realidad es que, recurrir a terapia psicológica en las familias puede tener por causa la percepción de dichos niveles altos de ansiedad, depresión e inadaptación. En el estudio no se ha podido evaluar si dichos niveles varían una vez avanzado el tratamiento o finalizado.

## **RELATIVAS AL APOYO SOCIAL**

### **HIPÓTESIS H10**

- $H_{10}$ : Existe una relación negativa entre la variable resiliencia e inadaptación en familiares que cuentan con apoyo social.
- $H_{0(10)}$ : No existe una relación negativa entre la variable resiliencia e inadaptación en familiares que cuentan con apoyo social.
- $H_{a(10)}$ : Existe una relación positiva entre la variable resiliencia e inadaptación en familiares que cuentan con apoyo social.

Se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(10)}$ , puesto que se ha alcanzado una correlación negativa y significativa entre la variable resiliencia e inadaptación en aquellos familiares que cuentan con apoyo del entorno o apoyo social (*Ver Tabla 78*). La correlación es de  $r = -0,44$  (moderada) y significativa con valor 0 ( $p < 0,01$ ). Se interpreta que aquellos familiares que

cuentan con apoyo social, cuanto mayor es el nivel de resiliencia, menor es el valor en la variable inadaptación, y viceversa. Por lo tanto, un familiar resiliente tiene niveles inferiores de inadaptación y un familiar poco resiliente muestra dificultades en la adaptación al cambio o afrontamiento de este (se acepta  $H_{10}$ ).

#### HIPÓTESIS H11

- $H_{11}$ : Familiares que no cuentan con apoyo social tienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación de aquellos que sí cuentan con apoyo social.
- $H_{0(11)}$ : Familiares que no cuentan con apoyo social no tienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación de aquellos que sí cuentan con apoyo social.
- $H_{a(11)}$ : Familiares que no cuentan con apoyo social tienen niveles inferiores de ansiedad, depresión e inadaptación de aquellos que sí cuentan con apoyo social.

Se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(11)}$ , ya que se han alcanzado niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación en aquellos familiares que no cuentan con apoyo social, de aquellos que sí (*Ver Tabla 75*). En la investigación planteada, se ha podido reflejar la importancia del apoyo social en familiares que conviven con personas con Síndrome de Rett, puesto que obtienen niveles inferiores en las variables ansiedad, depresión e inadaptación; y son más resilientes (se acepta  $H_{11}$ ). Los familiares que consideran que no cuentan con apoyo de su entorno (94 personas) han obtenido niveles de ansiedad ligeramente más altos con  $\bar{X} = 9,76$ , de aquellos familiares que sí cuentan con apoyo ( $\bar{X} = 9,30$ ). En la variable depresión, aquellos familiares que no cuentan con apoyo del entorno han obtenido una media de  $\bar{X} = 7,53$  frente a  $\bar{X} = 6,50$  de familiares que sí cuentan con dicho apoyo (126 personas). En tercer lugar, los familiares que no cuentan con apoyo del entorno han obtenido niveles bajos de adaptabilidad con  $\bar{X} = 17,37$  frente a  $\bar{X} = 14,88$  de familiares que cuentan con apoyo.

## HIPÓTESIS H12

- H<sub>12</sub>: Familiares que no cuenta con ningún tipo de apoyo obtienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación; y niveles inferiores de resiliencia.
- H<sub>0(12)</sub>: Familiares que no cuenta con ningún tipo de apoyo no obtienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación; y niveles inferiores de resiliencia.
- H<sub>a(12)</sub>: Familiares que no cuenta con ningún tipo de apoyo obtienen niveles inferiores de ansiedad, depresión e inadaptación; y niveles inferiores de resiliencia.

Se toma la variable segmentada de apoyo social para analizar las diferencias o aproximaciones de medias ( $\bar{X}$ ) cuando existe o no apoyo psicológico (*Ver Tabla 90*).

Poniendo la atención en familiares que no reciben ningún tipo de apoyo, se obtienen niveles superiores de ansiedad, depresión e inadaptación en comparación con aquellos familiares que sí cuentan con apoyo psicológico. A su vez, los niveles de resiliencia han sido favorables en familiares que sí cuentan con algún tipo de apoyo, en este caso apoyo psicológico. La diferencia de medias alcanza en la mayoría de las variables 2 puntos de diferencia. En conclusión, se rechaza la Hipótesis Nula H<sub>0(12)</sub> del estudio. Se demuestra así, la importancia en familiares que conviven con una persona con Síndrome de Rett de contar con algún tipo de apoyo, ya sea social o psicológico.

## RELACIÓN ENTRE VARIABLES

### HIPÓTESIS H13

- H<sub>13</sub>: Existe una relación negativa entre la variable ansiedad y la variable resiliencia.
- H<sub>0(13)</sub>: No existe una relación negativa entre la variable ansiedad y la variable resiliencia.
- H<sub>a(13)</sub>: Existe una relación positiva entre la variable ansiedad y la variable resiliencia.

Se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(13)}$ , ya que se han dado diferencias significativas entre las variables ansiedad y resiliencia a un nivel de 0,01 (bilateral), con una correlación baja pero negativa en  $r = 0,38$ , como se puede observar en la *Tabla 58*. Se interpreta que familiares resilientes cuentan con niveles inferiores de ansiedad, y por el contrario, familiares poco resilientes muestran niveles más altos de ansiedad (se acepta  $H_{13}$ )

#### HIPÓTESIS H14

- $H_{14}$ : Existe una relación positiva entre la variable ansiedad y la variable inadaptación.
- $H_{0(14)}$ : No existe una relación positiva entre la variable ansiedad y la variable inadaptación.
- $H_{a(14)}$ : Existe una relación negativa entre la variable ansiedad y la variable inadaptación.

Se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(14)}$ , ya que se han dado diferencias significativas entre las variables ansiedad e inadaptación a un nivel de 0,01 (bilateral), con una correlación positiva y alta de  $r = 0,60$ , como se puede observar en la *Tabla 58*. Estos resultados, llevan a plantear, que familias con baja capacidad de afrontamiento de cambio, muestran niveles superiores de ansiedad en comparación con aquellas familias con mayor capacidad de afrontamiento (se acepta  $H_{(14)}$ ).

#### HIPÓTESIS H15

- $H_{15}$ : Existe una relación positiva entre la variable ansiedad y la variable depresión.
- $H_{0(15)}$ : No existe una relación positiva entre la variable ansiedad y la variable depresión.
- $H_{a(15)}$ : Existe una relación negativa entre la variable ansiedad y la variable inadaptación.

Se han dado diferencias significativas entre las variables ansiedad y depresión a un nivel de 0,01 (bilateral), con una correlación positiva y alta de  $r = 0,74$  (*Ver Tabla 58*). Tras alcanzar estos resultados, se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(15)}$ . Estas variables han estado muy

relacionadas a lo largo del estudio y a su vez comparten la misma Escala de recogida de datos (HAD). La ansiedad y depresión en muchos sujetos va relacionada al compartir síntomas y manifestarse de forma similar. Se interpreta en este estudio, que familias que conviven con el Síndrome de Rett tienden a mostrar más nivel de depresión cuando mayor es el nivel de ansiedad. Por el contrario, en aquellas familias que los niveles de depresión son inferiores, repercute en niveles inferiores de ansiedad (se acepta H<sub>15</sub>).

#### HIPÓTESIS H16

- H<sub>16</sub>: Existe una relación negativa entre la variable depresión y la variable resiliencia.
- H<sub>0(16)</sub>: No existe una relación negativa entre la variable depresión y la variable resiliencia.
- H<sub>a(16)</sub>: Existe una relación positiva entre la variable depresión y a la variable resiliencia.

Se rechaza la Hipótesis Nula H<sub>0(16)</sub>, ya que se han dado diferencias significativas entre las variables depresión y resiliencia a un nivel de 0,01 (bilateral), con una correlación negativa y moderada de  $r = 0,52$  (Ver Tabla 58). Este análisis permite traducir los resultados recogidos en que familias poco resilientes, muestran más nivel de depresión en comparación con familias resilientes. De algún modo, la capacidad de superación o funcionamiento bajo presión que supone la capacidad de resiliencia, refleja que la persona muestre niveles más bajos de depresión, al verse compensado por dichas capacidades (se acepta H<sub>16</sub>).

#### HIPÓTESIS H17

- H<sub>17</sub>: Existe una relación negativa entre la variable depresión y la variable inadaptación.
- H<sub>0(17)</sub>: No existe una relación negativa entre la variable depresión y la variable inadaptación.
- H<sub>a(17)</sub>: Existe una relación positiva entre la variable depresión y la variable inadaptación.

Se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(17)}$ , ya que pese a que se han dado diferencias significativas entre las variables depresión e inadaptación a un nivel de 0,01 (bilateral), se ha dado una correlación positiva-alta, pese a que se espera una correlación negativa (*Ver Tabla 58*). Se esperaba en la hipótesis formulada, poder plantear la relación entre la variable depresión e inadaptación, ya que familias que muestra niveles más altos de depresión, reflejan en este estudio una mayor dificultad para afrontar los cambios o adaptarse a ellos (inadaptación). Las familias que conviven con el Síndrome, muestran niveles bajos de depresión cuando mayor es la capacidad de afrontamiento o capacidad de cambio, y viceversa. La correlación obtenida ha sido positiva y alta con  $r = 0,67$ . En este caso, se acepta la Hipótesis Alternativa  $H_{a(17)}$  que se ha planteado en relación a la variable depresión e inadaptación.

#### HIPÓTESIS H18

- $H_{18}$ : Existe una relación negativa entre la variable resiliencia y la variable inadaptación.
- $H_{0(18)}$ : No existe una relación negativa entre la variable resiliencia y la variable inadaptación.
- $H_{a(18)}$ : Existe una relación positiva entre la variable resiliencia y la variable inadaptación.

Se rechaza la Hipótesis Nula  $H_{0(18)}$ : tras los resultados alcanzados (*Ver Tabla 58*). Se han dado diferencias significativas entre las variables depresión y resiliencia a un nivel de 0,01 (bilateral), con una correlación negativa y baja de  $r = 0,36$ . Estas dos variables planteadas para el estudio, mostraban en un principio cierta similitud al estar muy ligadas a la capacidad de superación o afrontamiento. Sin embargo, a la hora de realizar el análisis de cómo se comportan entre sí, se ha podido reflejar ciertas diferencias. Han mostrado diferencias significativas pero muestra una correlación baja como se ha mencionado. Se



interpreta que existe una pequeña tendencia a que familias resilientes muestren niveles más bajos de capacidad de afrontamiento que aquellas que son menos resilientes (se acepta H<sub>18</sub>).

#### HIPÓTESIS H19

- H<sub>19</sub>: Existe una relación negativa entre la variable inadaptación, y la variable cohesión y adaptación.
- H<sub>0(19)</sub>: No existe una relación negativa entre la variable inadaptación, y la variable cohesión y adaptación.
- H<sub>a(19)</sub>: Existe una relación positiva entre la variable resiliencia, y la variable inadaptación.

Tras los resultados alcanzados y mostrados en la *Tabla 101*, se acepta la Hipótesis Nula H<sub>0(19)</sub>. Se ha podido reflejar una correlación negativa pero no significativa en variable inadaptación, respecto a la cohesión familiar y capacidad de adaptación. Es importante recordar que esta correlación se ha realizado con la muestra reducida del estudio (N=10), por lo que no abarca un tamaño considerable de muestra.

#### HIPÓTESIS RELATIVAS AL PARTICIPANTE

##### HIPÓTESIS H20

- H<sub>20</sub>: Existencias diferencias significativas entre los diferentes niveles de ansiedad y la carga de horas en el cuidado.
- H<sub>0(20)</sub>: No existen diferencias significativas entre los diferentes niveles de ansiedad y la carga de horas en el cuidado.

Se rechaza la Hipótesis Nula H<sub>0(20)</sub>, ya que se han dado diferencias significativas como se esperaba (*Ver Tabla 71*), entre la variable ansiedad y carga de horas en el cuidado ( $p=0,28$ ). El número de horas dedicadas al cuidado de la persona con Síndrome de Rett ha

permitido reflejar variabilidad en los resultados, por lo que es un factor a considerar (se acepta H<sub>20</sub>).

#### HIPÓTESIS H21

- H<sub>21</sub>: Existencias diferencias significativas entre las variables dependientes del estudio y la edad del sujeto que responde o participante.
- H<sub>0(21)</sub>: No existen diferencias significativas entre las variables dependientes del estudio y la edad del sujeto que responde o participante.

Se acepta la Hipótesis H<sub>0(21)</sub> para las variables ansiedad y resiliencia, puesto que no existen diferencias significativas entre la edad del participante (*Ver Tabla 64*), y ambas variables alcanzan  $p > 0,05$  (0,247 y 0,774 respectivamente). Sin embargo, se han alcanzado diferencias significativas en la variable depresión e inadaptación con  $p = 0,049$  ( $p < 0,05$ ) y  $p = 0,024$  ( $p < 0,05$ ) respectivamente.



## **CAPÍTULO VI. CONCLUSIONES Y DISCUSIÓN**



## 6.1 Marco Teórico

A continuación se exponen las conclusiones acerca de las evidencias teóricas y empíricas alcanzadas en relación al impacto del Síndrome de Rett y en el contexto familiar, objetivo principal del estudio. Los resultados alcanzados han permitido encontrar respuestas a las preguntas de investigación, aportando nueva información y evidencia científica sobre la realidad del Síndrome de Rett en España. A su vez, se recopilan e integran en este apartado las discusiones realizadas con otras investigaciones relacionadas con la diversidad funcional y contexto familiar.

Las nuevas aportaciones científicas sobre el Síndrome de Rett presentan el comportamiento de nuevos genes relacionados con el Síndrome y con ello permiten conocer más factores que contribuyen a la realización de un diagnóstico precoz. A su vez, los nuevos estudios (Mellen et al., 2013; Roche, 2013; Armstrong, 2014; Vidal et al., 2017) han aportado nuevos conocimientos sobre las diferentes versiones (típica/atípica) y complejidad de detección, así como los síntomas y edad en los que aparecen, para comprender su evolución. A través de la experiencia familiar de la muestra entrevistada, se concluye que los primeros síntomas que les alertaron de que algo no iba bien se relacionan con los síntomas propios del Síndrome, así como la edad en la que aparece (6-8 meses) o la aparición de regresiones de capacidades adquiridas previamente. Estos síntomas se traducen principalmente en alteraciones del área motora, al no alcanzar los hitos del desarrollo correspondientes a su edad (gateo, control cefálico, manipulación, etc.), al igual que ciertas alteraciones fisiológicas (cambios en el sueño, llanto continuo, aparición de estereotipias o movimientos involuntarios, entre otros). Pese a los numerosos avances clínicos y aportaciones realizadas, no se ha encontrado todavía un tratamiento médico específico para esta alteración. Ante esta situación, los familiares siguen mostrando esperanza en que se encuentre una “cura”, lo que les lleva a organizar numerosos eventos anualmente para recaudar fondos.

La aparición de una enfermedad rara de baja prevalencia en la población, con diferentes variantes y no diagnosticada durante el embarazo, enfrenta a la familia a una nueva realidad de la que apenas tienen información o experiencia, y donde el impacto emocional agrava el equilibrio y funcionamiento del sistema familiar. Por su parte, el conocimiento de factores como la escoliosis, las alteraciones del sueño, las alteraciones gastrointestinales o el desgaste bucodental, aportan nuevos conocimientos sobre la afectación de esta patología en el sujeto y en su contexto. En relación a la escoliosis, la familia se enfrenta a la toma de decisiones difíciles sobre la posibilidad de intervención quirúrgica y sus riesgos. Frente a la complejidad de la nueva situación, las familias recurren a diferentes tipos de tratamientos con el fin de encontrar un recurso para mejorar la calidad de vida de su hijo o hija afectado. Los tratamientos y terapias han considerado la necesidad de que la familia forme parte del mismo con el fin de facilitarles apoyo en el afrontamiento de la nueva realidad. A partir de esta necesidad aparecen nuevos enfoques o modelos, como el de Atención Temprana Centrado en la Familia o Entornos Competentes (Pérez-López, y Brito de la Nuez, 2004; Espe-Sherwindt, 2008; Padilla et al., 2009; Perpiñán, 2009). Este modelo pretende empoderar a la familia en la toma de decisiones, participación en los tratamientos y atenciones que recibe su familiar por parte de profesionales.

Por su parte, los nuevos avances tecnológicos han desarrollado un recurso fundamental (comunicadores) que permite mejorar la calidad de personas con Síndrome de Rett, así como la de sus familiares. Este recurso ha sido diseñado tras conocer la gran capacidad comunicativa de personas con Síndrome de Rett a través de la mirada. En cuanto al sistema familiar ha permitido reducir la incertidumbre de los familiares y conocer mejor las necesidades y deseos de la persona afectada a través de las peticiones no verbales (rastreo visual de pictogramas o imágenes).

Respecto a la investigación centrada en el sistema familiar como elemento de cambio, se han estudiado diferentes concepciones, dinámicas, teorías, características y funcionamiento de la familia. Una de las conclusiones alcanzadas sobre la concepción de familia es la importancia otorgada a las relaciones recíprocas, sentimiento de pertenencia o vínculo afectivo que surgen en el núcleo familiar. En relación a las responsabilidades de la familia, se ha podido concluir sobre las numerosas funciones atribuidas al sistema familiar, traducidas en necesidades a las que se debe dar solución (medidas políticas). En el caso del Síndrome de Rett, las numerosas funciones o responsabilidades familiares generan un factor de riesgo añadido (exceso de presión ante numerosas funciones que deben abarcar). Por su parte y en relación a las nuevas formas de familia, el estudio incluye diferentes tipos de familia (monoparental, nuclear, numerosa, reconstruida, etc.) con el objetivo de reflejar la realidad en torno al Síndrome de Rett desde distintas perspectivas. Familias monoparentales, numerosas, reconstruidas o nucleares han formado parte de la muestra del estudio.

Tras analizar el sistema familiar a partir de sus características, funciones y diferentes estructuras, se presentan a continuación las conclusiones acerca del concepto de ciclo de vida familiar. El ciclo de vida familiar considera la aparición de la discapacidad como un cambio no normativo, lo que lleva a plantear una “crisis” en el núcleo familiar debido a la necesidad de afrontar una nueva realidad y con ello la reestructuración de la familia y nuevos roles (concepto de equilibrio u homeostasis). Esta conclusión permite reconocer la importancia de ofrecer mecanismos y recursos a las familias para afrontar la asimilación del diagnóstico anticipando un posible desequilibrio emocional de sus miembros y, en algunos casos, la ruptura familiar. Como marco de comprensión de esta última conclusión, se han presentado los modelos de funcionamiento familiar de Osion (modelo circunplejo) y de familias exitosas de Beavers y Hampson, como posible explicación a la realidad familiar en el ámbito de la enfermedad rara o discapacidad. A través del modelo de Osion, se ofrecen dos dimensiones



esenciales del funcionamiento familiar -la cohesión y adaptación familiar- que permiten afrontar con mayor estabilidad la llegada de la diversidad funcional en el sistema familiar. Es por ello, que este modelo ha permitido justificar la selección de dos variables que se han analizado en el marco empírico del presente trabajo: cohesión y adaptación. Conocer cómo se comportan estas variables en el contexto familiar del Síndrome de Rett ha enriquecido el estudio para representar y perfilar las necesidades de las familias. Por su parte, el modelo de Beavers y Hampson ha permitido explicar dos perspectivas de funcionamiento familiar en torno a la búsqueda de apoyos como mecanismo de afrontamiento del Síndrome de Rett. Aquellos familiares que han mostrado menos prevalencia en la búsqueda de apoyo social o psicológico siguen la línea de familias centrípetas, al ser más cerradas o rígidas con tendencia a ocultar los conflictos internos. Por el contrario, las familias centrífugas buscan el apoyo social y psicológico, al ser un sistema más abierto donde no se ocultan los conflictos internos.

Siguiendo con la investigación centrada en la familia como sistema de cambio, se han recogido una serie de conclusiones sobre las principales teorías analizadas. Basada en la Teoría General de Sistemas (Bertalanffy, 1968), se han presentado los subsistemas que componen el sistema familiar. A la hora de plantear las preguntas que perfilan el carácter cualitativo de la investigación, se han considerado dichos subsistemas (conyugal, filial, parental, individual o fraternal) para conocer su experiencia y necesidades respecto a la patología. Considerando la concepción de familia como sistema abierto (concepto proveniente de la Teoría General de Sistemas), se ha podido concluir que una persona con Síndrome de Rett crea redes de interacción con sus familiares y terapeutas, creando así un conjunto de dinámicas de interacción. Por su parte, la familia genera normas de funcionamiento interconectadas con la persona con Síndrome de Rett, a raíz de las interacciones entre elementos que constituyen el sistema familiar (hogar, escuela, centro de terapia, asociación, etc.). Por otra parte, la Teoría Ecológica del Desarrollo (Bronfenbrenner,

1987) ha ofrecido otra aproximación a las familias que conviven con una persona con Síndrome de Rett. Según esta teoría, el entorno de la persona con Síndrome de Rett es considerado como un sistema de apoyo social, que junto con el ambiente natural en el que se desarrolla el sujeto, proporcionan factores de protección o riesgo. A partir del entorno más cercano formado por el familiar (microsistema), se consideran diferentes sistemas de interacción con la persona con Síndrome de Rett: exosistema (apoyos recibidos), microsistema (colegio o terapias que recibe), mesosistema (asociación) y macrosistema (sociedad-cultura).

Con todo ello, las diferentes aportaciones de la investigación sobre la familia como sistema de cambio y los elementos que la constituyen, permiten realizar una aproximación al impacto y necesidades que surgen en el sistema familiar a raíz de la aparición de una enfermedad rara como es el Síndrome de Rett.

El estudio de investigaciones disponibles acerca de la interacción entre la familia y el Síndrome de Rett ha mostrado evidencia acerca del escaso número de investigaciones tanto a nivel nacional como internacional. Estas investigaciones están enfocadas al estudio de la capacidad de afrontamiento familiar (Lamb et al., 2016; Parisi, Filippo y Roccella, 2016); los niveles de estrés parental, ansiedad y/o depresión (Perry, Sarlo y Factor, 1992; Laurvick et al., 2006; Byiers et al., 2014; Cianfaglione et al., 2015); y la calidad de vida (Sarajlija, Djuric y Tepavcevic, 2013; Epstein et al., 2015; Killian et al., 2016). En consecuencia, el presente estudio ha sido ampliado al ámbito de la diversidad funcional para encontrar más investigaciones sobre su impacto en el contexto familiar. Estas investigaciones permiten concluir que el grado de afectación o dependencia (carga en el cuidado) genera un impacto significativo en la familia, traducido en niveles de ansiedad, estrés, depresión, y afectaciones en la calidad de vida del cuidador o cuidadora (Badia, 2005; Pozo, Sarriá y Méndez, 2006; Córdoba, Gómez y Verdugo, 2008; Seguí, Ortiz y de Diego, 2008; Andreyá y Alves, 2012;

Ortunio, Herrera y Guevara, 2015; Rubio, Gutiérrez y Castellanos, 2015; Ceja y Castellanos, 2016). Por su parte, las necesidades familiares tanto a nivel emocional, como físico, laboral o social son una realidad no sólo en familiares que conviven con una persona afectada, sino ante cualquier tipo de diversidad funcional con alto nivel de dependencia en el cuidado.

Considerando el proceso de asimilación, los profesionales encargados de transmitir el diagnóstico deben considerar una serie de orientaciones que puedan ayudar a la familia a asimilar mejor la nueva realidad siendo menos traumática. En relación al Síndrome de Rett, el proceso de asimilación puede estar ligado a las fases propias de la alteración, lo que implica que ante fases de regresión las familias prolonguen el proceso de asimilación y aceptación de la patología. El proyecto de vida familiar y de pareja se ve desestructurado durante el proceso de asimilación de la enfermedad rara, lo que conlleva un factor de riesgo en la estabilidad familiar y emocional de las personas que la constituyen. A través de las entrevistas familiares, las familias aluden a una serie de emociones comunes. Algunas de ellas expresan el alivio al poner fin a la incertidumbre vivida sobre qué le ocurre a su familiar. Por esta razón, la búsqueda de una respuesta ante los cambios y síntomas que aparecen en una persona con Síndrome de Rett, genera miedo o incertidumbre en las familias. Por otra parte, se presentan emociones negativas vinculadas a la depresión, como el dolor y la tristeza. Como consecuencia, la existencia de apoyos suficientes durante el proceso de comunicación y asimilación del diagnóstico se vuelve imprescindible para la aceptación de la diversidad funcional en sus vidas. A su vez, este proceso de asimilación supone dos extremos en la relación de pareja: la unión o el conflicto. En algunas familias entrevistadas se combinan ambos tipos de afrontamiento, pero en su mayoría la aparición del Síndrome de Rett ha significado la unión y fortalecimiento de la vida de pareja.

## **6.2 Estudio empírico**

Por su parte, el estudio empírico ha proporcionado una serie de conclusiones a partir del análisis de los resultados alcanzados. Las conclusiones expuestas permiten verificar la importancia de determinados factores en relación al impacto emocional que supone el Síndrome de Rett en el familiar.

### **6.2.1 Variables del estudio**

Los niveles de ansiedad alcanzados han permitido concluir que los familiares que conviven con una persona con Síndrome de Rett experimentan niveles elevados de ansiedad en el día a día. Estos niveles deben ser considerados como factores de estrés parental debido a las numerosas exigencias en el cuidado. Junto a las dificultades económicas, la gran dependencia que supone el cuidado de una persona con Síndrome de Rett, el acceso y la necesidad de recibir tratamientos, la complejidad para compatibilizar el cuidado con la responsabilidad laboral o afrontar el día a día, suponen una tarea difícil para los cuidadores y cuidadoras, lo que plantea riesgo de sufrir un trastorno de ansiedad. El reducido número de investigaciones sobre los niveles de ansiedad y Síndrome de Rett, ha llevado a ampliar la perspectiva de discusión incluyendo investigaciones sobre los niveles de estrés parental. Considerando el estudio de Byiers et al. (2014), la incidencia de la variable ansiedad y estrés parental representa una realidad en el impacto del Síndrome de Rett al igual que el presente estudio. Los resultados aportados por el estudio de Byiers et al., reflejan niveles medios y altos de estrés representados en más de la mitad de las muestras. En consecuencia, existen evidencias científicas sobre los niveles representativos de estrés y ansiedad en familiares que conviven con personas con Síndrome de Rett. Ampliando la discusión a estudios relacionados con otras diversidades funcionales, se ha revisado el estudio de Seguí, Ortiz y de Diego (2008) sobre familiares de personas con autismo. La incidencia de niveles medios-altos de

estrés o ansiedad suponen una evidencia en familiares relacionados con alteraciones del desarrollo, como el autismo, Síndrome de Down o Síndrome de Rett (Byiers et al., 2014; Pérez Cano, 2016).

Un estudio disponible sobre parálisis cerebral e impacto familiar (Andreya y Alves, 2012), mostró a su vez niveles de ansiedad significativos en aproximadamente la mitad de la muestra. Esta tendencia en los resultados está relacionada con las aportaciones del estudio realizado por Rubio, Gutiérrez y Castellanos en 2015 donde se concluyó que aproximadamente la mitad de la muestra mostraba índices claros de ansiedad. Así mismo, otro estudio llevado a cabo el año siguiente (Ceja y Castellanos, 2016) presentó resultados similares. En resumen y considerando estos tres estudios, se puede afirmar que existe una cierta tendencia entre los familiares a presentar niveles de ansiedad significativos en un 40-49% de las muestras.

Por su parte, la depresión en familiares ha reflejado resultados más favorables si se compara con los datos alcanzados con los niveles de ansiedad. La mayoría de los familiares de personas con Síndrome de Rett muestran niveles bajos de depresión. Sin embargo, las familias entrevistadas reflejaron la experiencia que han tenido en relación a emociones negativas en determinados momentos de sus vidas, tras la llegada de la patología. Los estudios disponibles al respecto son más reducidos si lo comparamos con los estudios sobre ansiedad. Uno de los estudios considerados es el de Sarajlija, Djuric y Tepavcevic (2013). En esta investigación, los autores concluyeron la inexistencia de niveles bajos de depresión en aproximadamente la mitad de la muestra, al igual que el presente estudio. Por su parte, la presente investigación se aleja de los niveles bajos de depresión alcanzados en madres de personas con Síndrome de Rett (Cianfaglione et al., 2015), ya que se reportaron niveles significativamente inferiores en el estudio británico. Por lo que podría afirmarse que existen evidencias de que el impacto del Síndrome de Rett no supone un factor de riesgo en término

de trastorno depresivo en familiares. Debido a la escasez de estudios, se amplió el objeto de estudio a otros tipos de diversidad funcional distintos del Síndrome de Rett. Según el estudio de Salcedo et al. (2012), aproximadamente la mitad de cuidadores o cuidadoras de personas con diversidad funcional muestran riesgo de sufrir un trastorno depresivo. Los resultados obtenidos en el presente estudio contradicen en parte a los presentados por Salcedo et al., (2012), ya que sólo un 22,1% de la muestra presenta niveles altos de depresión. Este dato se aleja de la representación de tres de los estudios encontrados sobre depresión y contexto familiar relacionado con la diversidad funcional (Seguí, Ortiz y de Diego, 2008; Rubio, Gutiérrez y Castellanos, 2015; Buenfil et al., 2016). Así mismo, los resultados no muestran concordancia con el estudio de Buenfil et al. (2016), donde los niveles altos de depresión son inferiores. En resumen, las investigaciones contrastadas aportan diferentes visiones sobre el impacto de la diversidad funcional en la familia en cuanto a la presencia del trastorno depresivo. Sin embargo, a pesar de que se han encontrado distintos niveles de depresión, se ha podido evidenciar la importancia de la variable depresión en estos contextos y situaciones.

En lo que respecta a la capacidad de afrontamiento, se ha concluido que los familiares muestran graves dificultades para adaptarse (niveles altos de inadaptación) a situaciones de cambio en el día a día. Abordar los diferentes tratamientos, citas médicas, compatibilidad laboral, cuidados en el hogar, control de la medicación o adaptarse a las exigencias del día a día, significan numerosos retos para estos familiares. Por este motivo, es fundamental que se brinden estrategias de afrontamiento y empoderamiento, recursos y apoyos profesionales para ayudar a las familias a adaptarse las exigencias diarias que implica el Síndrome de Rett, ya sean por parte de las asociaciones, Centros de Educación Especial u Ocupacionales, o por parte de la administración pública. La dificultad de los familiares en relación a la variable adaptación viene apoyada por las conclusiones alcanzadas en otros estudios. El estudio de Lamb et al. (2016) sobre familias que conviven con una persona con Síndrome de Rett

estadounidense, constató la correlación positiva de la variable adaptación con las variables autoeficacia parental, métodos de afrontamiento y funcionamiento familiar. Sin embargo, se reflejaron niveles altos de adaptabilidad en la muestra estadounidense, lejos de los alcanzados en el presente estudio donde la mayoría de la muestra queda representada en niveles altos de inadaptabilidad. En todo caso, las diferencias en los resultados deben considerarse con la debida precaución debido al tamaño de la muestra, así como las diferentes escalas empleadas.

Respecto de la relación de pareja (uno de los ítems incluidos en la Escala de Inadaptación), el estudio de Gerber et al. (2016) llevado a cabo con madres y padres de hijas con Síndrome de Rett concluía que la relación de pareja no había cambiado, frente a una parte inferior de la muestra que valoraba una mejoría o empeoramiento en la relación tras la aparición de la patología en sus vidas. Sin embargo, en este presente trabajo se obtiene resultados prácticamente opuestos, donde tan sólo el 17,1% de los familiares considera que la relación no ha cambiado. Desafortunadamente, el ítem no permite valorar si el cambio ha sido positivo o negativo, por lo que no se puede establecer una conclusión fiable con los resultados del estudio de Gerber et al. Por su parte, la experiencia familiar en relación a la aparición del Síndrome de Rett en sus vidas y la dificultad para adaptarse a la nueva realidad, muestra similitud en las entrevistas realizadas en el presente estudio y las conclusiones alcanzadas en el estudio de Parisi et al. (2006). En este último estudio, las familias consideran que tienen dificultades para adaptarse socialmente a nuevos cambios debido a las numerosas necesidades y dependencia que implica Síndrome de Rett en sus vidas.

Considerando el impacto de otras discapacidades, respecto de la variable inadaptación en el contexto familiar, los resultados de tres investigaciones reflejan consonancia con los niveles de inadaptabilidad alcanzados en el presente estudio. El primer estudio llevado a cabo por Guzmán (2015), concluye que las familias de personas con Síndrome de Down presentan un perfil de familia caótica, reflejando así ciertas dificultades para afrontar cambios o nuevas

situaciones que afectan al núcleo familiar (alta inadaptabilidad). Seguidamente, en la investigación llevada a cabo en el 2017 (Villarreal y Paz), los resultados reflejan un perfil promedio de familia caótica similar a la encontrada en el estudio anterior. Finalmente, el estudio de Sigüenza, Buñay y Guamán (2017) muestra evidencia de que los niveles de inadaptabilidad de familiares vinculados a la diversidad funcional son altos. Teniendo en cuenta las conclusiones de las tres investigaciones y los resultados obtenidos en esta investigación, se puede afirmar la presencia de niveles altos de inadaptabilidad en familiares que conviven con una familiar con diversidad funcional. En resumen, las diferentes investigaciones que han analizado los niveles de adaptabilidad y contexto familiar en torno a la diversidad funcional han podido evidenciar las dificultades que muestran los familiares en relación a la capacidad de adaptación o de afrontamiento de nuevas situaciones o cambios del día a día.

La resiliencia ha sido una variable fundamental en el estudio, ya que ha permitido reconocer las fortalezas presentes en la muestra del estudio. Los familiares que conviven con el Síndrome de Rett han mostrado ser resilientes en aproximadamente un 50% de los casos, mostrando la capacidad de superar situaciones de presión, buscando el equilibrio emocional y control de las situaciones. Así mismo, las familias han mostrado a través de las entrevistas su gran capacidad de resiliencia a la hora de afrontar la llegada del Síndrome de Rett en sus vidas. Esta resiliencia se concentra en los siguientes valores: la sensibilidad hacia lo diferente o diverso, mayor tolerancia, capacidad de ayuda, ser mejor persona, vivir el presente o relativizar sobre aspectos poco relevantes. A la hora de contrastar las evidencias encontradas en el presente estudio, se ha considerado en particular la investigación de Salazar (2017). Los resultados aportados por este estudio reflejan que familiares responsables del cuidado de personas con diversidad funcional (Síndrome Down, autismo, discapacidad intelectual o



discapacidad auditiva) muestran niveles medio-bajos (aproximadamente el 67%) de resiliencia, al contrario que el presente estudio.

A su vez, se ha analizado la relación entre estas cuatro variables: ansiedad, depresión, adaptación y resiliencia, obteniendo las siguientes conclusiones. Aquellos familiares con mayor nivel de ansiedad tienden a ser más depresivos, y presentan mayor dificultad para afrontar nuevas situaciones (niveles altos de inadaptación). Por su parte, los familiares más resilientes muestran niveles más bajos de depresión (correlación negativa y significativa). Estos resultados muestran evidencia acerca de la necesidad de crecer en factores de protección, como la resiliencia, para afrontar las posibles emociones negativas, así como los desafíos y cambios que el Síndrome de Rett y la diversidad funcional en general puede presentar en el día a día.

### **6.2.2 Perfil de la persona con Síndrome de Rett**

Otra de las grandes aportaciones del estudio ha sido la recopilación de información sobre el perfil de la persona con Síndrome de Rett a través de las respuestas de sus familiares (edad, servicio al que acude, terapias que recibe, profesionales implicados, edad de diagnóstico, etc.). En general, las personas con Síndrome de Rett del estudio presentan un amplio rango de edad (desde menos de 1 años hasta 47 años), reflejando datos esperanzadores sobre su esperanza de vida. Además, la edad de la persona con Síndrome de Rett parece actuar como un buen predictor de los niveles de inadaptación de sus familiares. Un ejemplo de ello, es que a menor edad de la persona con Síndrome de Rett mayor es el nivel de inadaptación del familiar. Sin embargo, los niveles de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia, no muestran variabilidad significativa en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett. A la hora de contrastar las evidencias sobre la relación de las características de la persona con Síndrome de Rett y el impacto emocional, se considera el

estudio de Perry, Sarlo y Factor (1992). Los resultados aportados por la presente investigación muestran consonancia respecto al estudio de 1992 en la inexistencia de diferencias significativas entre la ansiedad o estrés parental en función de la edad de la persona con Síndrome de Rett. Una persona afectada joven frente a una adulta no genera diferencias significativas en el impacto familiar en función de los niveles de ansiedad.

En relación a la edad del diagnóstico, el presente trabajo ha reflejado una media de edad de diagnóstico (5 años) próxima a las de otros estudios (4 años) (Cianfagione et al., 2015; Lamb et al., 2016; Lane et al., 2017; Palacios et al., 2018). La mitad de las personas afectadas lo recibió entre los 2-3 años. Sin embargo, una parte significativa de la muestra (24,4%) no ha podido acceder al Servicio de Atención Temprana al recibir un diagnóstico tardío. La atención precoz que ofrecen las administraciones a través de dicho servicio, es fundamental para mejorar la calidad de vida del menor afectado (actuando a nivel preventivo), así como la de su entorno. Siguiendo la línea de la Atención Temprana, los familiares de personas con Síndrome de Rett entre 0-6 años han mostrado niveles bajos de depresión, niveles altos de inadaptación y niveles medios de ansiedad y resiliencia, lo que implicaría la necesidad de ofrecer apoyo a las familias que acaban de recibir el diagnóstico, tal como ofrece el Modelo Centrado en la Familia.

Las terapias a las que acuden habitualmente las personas afectadas han incluido nuevos tratamientos como son la musicoterapia e hipoterapia. Las terapias tradicionales, como fisioterapia o logopedia, siguen siendo muy solicitadas. La gran representación de las terapias y la frecuencia con la que acuden refleja la prioridad que dan los familiares a recibir apoyos y compartir con los profesionales el afrontamiento de esta nueva realidad. Otro aspecto destacado, es el gasto que las terapias suponen, aspecto que junto a las dificultades económicas, la adaptación y acceso a recursos en el día a día, quedan reflejados significativamente en el alto número de familiares que acceden a ayudas o prestaciones

públicas. Sin embargo, estas ayudas no dan respuesta en su totalidad a las necesidades familiares a nivel económico para solventar los gastos mensuales y, consecuentemente plantean un serio problema para familias que no cuentan con recursos económicos suficientes, como se ha podido evidenciar en los testimonios familiares. Además, las graves alteraciones del desarrollo de personas con Síndrome de Rett implican la escolarización en centros especiales (reflejada en más de la mitad de la muestra), donde se cuente con recursos accesibles y adaptados, profesionales especializados, y que incluyan terapias como logopedia, musicoterapia o fisioterapia.

### **6.2.3 Perfil del familiar**

Por su parte, los familiares otorgan gran importancia y significado al papel de las asociaciones cuando afrontaron la nueva realidad en torno al Síndrome de Rett. El contacto con otras familias, información, apoyo, asesoramiento o acceso a diferentes terapias, son algunos de los recursos que ofrecen las asociaciones. Sin embargo, la dispersión geográfica del Síndrome de Rett en nuestro país es una realidad que lleva en algunos casos a plantear dificultades en la coordinación y acceso a recursos, así como el encuentro entre familias.

Profundizando sobre el perfil del familiar, se han analizado los siguientes factores: sexo, edad, parentesco o carga en el cuidado, y su relación con el impacto emocional del Síndrome de Rett en sus vidas. Estos factores constituyen elementos predictores del impacto, traducido en niveles de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia, como se ha mostrado líneas atrás.

En relación al sexo del familiar, la muestra participante engloba padres y madres con hijas e hijos con Síndrome de Rett. En estudios previos realizados sobre Síndrome de Rett y familia, el perfil masculino apenas estaba representado debido a la poca participación, lo que llevaba en algunos casos a descartar su representación (Laurvick et al., 2006; Sarajlija, Djuric

y Tepavcevic, 2013; Cianfaglione et al., 2015; Lamb et al., 2016). En el presente estudio, se muestra evidencia acerca de la existencia de diferencias significativas en relación a los niveles de ansiedad e inadaptación, por lo que constituye un buen predictor del impacto emocional. Las mujeres familiares han mostrado niveles menos favorables en todas las variables en comparación con la muestra masculina, reflejando consonancia con algunos estudios (Perry, Sarlo y Factor, 1992; Pérez Cano, 2016; Salazar, 2017). Respecto a las investigaciones disponibles, el estudio de Perry, Sarlo y Factor (1992) no muestra consonancia con las conclusiones alcanzadas en este estudio, ya que no se encuentran diferencias significativas respecto de los niveles de ansiedad en función del sexo. Sin embargo, en ambos estudios se han alcanzado niveles superiores de ansiedad o estrés en la muestra femenina respecto a la masculina. Por otra parte, el estudio de Pérez Cano (2016) sobre Síndrome de Down y familia, demostró niveles de ansiedad moderados-severos en una minoría de los padres, frente a más de la mitad de las madres, existiendo diferencias significativas entre ambos grupos. Estos datos coinciden con los alcanzados en familiares Rett, obteniendo diferencias significativas en varios estudios (Seguí, Ortiz y de Diego, 2008; Byiers et al., 2014).

Respecto de la relación entre las variables sexo y depresión, los estudios de Andrevy y Alves (2012) y Ceja y Castellanos (2016) no muestran concordancia con la presente investigación a la hora de considerar la diferencia en los niveles de depresión en función al sexo. En el presente estudio, los niveles de depresión han sido superiores en la muestra femenina frente a la masculina, al contrario que en el estudio de Ceja y Castellanos, donde la muestra masculina alcanzó niveles de depresión superiores frente a la muestra femenina, sin ser significativos. A su vez, el sexo influye en los niveles obtenidos en la variables resiliencia, donde se alcanzan niveles más favorables en el sexo masculino. Sin embargo, estos resultados parecen contradecir los obtenidos por Ponce y Torrecillas (2014). Al

contrario que el presente estudio, se alcanzaron mayores niveles de resiliencia en el sexo femenino frente al masculino y sin alcanzar correlaciones significativas. Sin embargo, años más tarde, Salazar (2017) obtuvo resultados similares a los del presente estudio, al mostrar niveles de resiliencia superiores en la muestra masculina frente a la femenina.

En cuanto a la edad de los familiares, se ha obtenido una gran variabilidad de hogares y diferencias en el impacto emocional. En hogares cuyos progenitores son más mayores (60-80 años) se han alcanzado niveles más favorables de ansiedad, depresión y resiliencia. Es decir, los familiares más jóvenes muestran un mayor impacto emocional reflejado en niveles de ansiedad y depresión superiores que podrían poner en riesgo la estabilidad del sistema familiar. Por ello, parece poder afirmarse que la edad del familiar supone un predictor de los niveles de depresión e inadaptación. Estos resultados coinciden en su mayoría con la investigación llevada a cabo con las familias españolas que conviven con una persona con diversidad funcional (Ponce y Torrecillas, 2014). Sin embargo, no existe concordancia en los niveles de resiliencia alcanzados en el presente estudio en función a algunas variables independientes: edad y sexo. Los niveles de resiliencia en el estudio de Ponce y Torrecillas fueron mayores en familiares más jóvenes, al contrario que ocurre con los datos alcanzados en familiares relacionados con el Síndrome de Rett. Finalmente, el presente estudio contradice al estudio de Guerrero et al., (2018) donde fueron los familiares más jóvenes (25-45 años de edad) los que obtuvieron mayores niveles de resiliencia.

Los resultados obtenidos en relación a la dedicación en el cuidado reflejan información muy reveladora sobre la carga en el cuidado de una persona con Síndrome de Rett. Como se ha presentado líneas atrás, los familiares precisan entre 10-15 horas para el cuidado del familiar, llegando a estar a veces disponibles las 24 horas al día. Tras el análisis de los resultados, se concluye que la carga en el cuidado supone un predictor del impacto emocional manifestado en los niveles de ansiedad e inadaptación.

En cuanto al perfil de hermanas en relación al Síndrome de Rett, se han obtenido las siguientes conclusiones confrontadas con el único estudio existente relacionado con el Síndrome de Rett y rol de hermanos (Cianfaglione et al., 2015). Este perfil ha aportado evidencias en el presente estudio, sobre la carga en el cuidado de su familiar respecto al número de horas que dedican diariamente a dicha tarea, así como al impacto emocional que implica el Síndrome en sus vidas. Los niveles medio-altos de ansiedad y medios de depresión alcanzados por este perfil, son significativos y podrían ser considerados como parte de la terapia familiar. Acerca de los niveles de inadaptación, estos han sido más favorables en comparación con el resto de participantes, pero los niveles de resiliencia indican que las hermanas de personas con Síndrome de Rett muestran una capacidad más baja que sus padres o madres para afrontar y asumir la realidad propia del Síndrome en sus vidas. Las entrevistas familiares han permitido conocer en profundidad la experiencia de una hermana, reflejando la gran responsabilidad que supone para los hermanos esta nueva situación. A su vez, las familias entrevistadas ofrecen una serie de valores a los hermanos y hermanas que conviven con una persona con Síndrome de Rett, relacionados con sensibilidad y normalización de la diversidad.

#### **6.2.4 Redes de apoyo**

En referencia a las redes de apoyo con las que cuenta la familia, ya sean de familiares o amistades (apoyo social), como de profesionales (apoyo psicológico), han brindado información significativa en torno al contexto familiar y el Síndrome de Rett. El apoyo social está presente en la mayoría de los familiares, y el apoyo psicológico es un recurso menos representativo en la muestra del estudio. En relación a este último, muchos familiares no acceden a él posiblemente debido a las numerosas dificultades económicas o por la falta de tiempo debido a las necesidades de cuidado. Tanto en la muestra general como reducida, la representación de familias que cuentan con este apoyo ha sido baja. Pese a ello, las familias

entrevistadas otorgan gran importancia al apoyo psicológico a la hora de abordar la nueva situación y proceso de diagnóstico. Considerando las redes de apoyo y las variables del estudio, se ha concluido que estas han ofrecido una información muy enriquecedora a la investigación a través de la interpretación de los resultados. Por su parte, el apoyo social ha sido un buen predictor de valores más favorables en todas las variables del estudio. Así mismo, ha demostrado ser un buen regulador de los niveles de depresión, inadaptación y resiliencia cuando existe o no apoyo psicológico o social. Los familiares que cuentan con apoyo social pero no psicológico han mostrado ser más resilientes, menos depresivos, y con mayor nivel de ansiedad. A su vez, familiares con mayor capacidad de afrontamiento (menor nivel de inadaptación) son aquellas que recurren a redes de apoyo social y psicológico. Por su parte, aquellos familiares con mayor nivel de ansiedad, más depresivos y menos resilientes, recurren a apoyo psicológico y no consideran contar con apoyo de su entorno. Por ello, ambas redes de apoyo (familiares y amistades) pueden ser fundamentales para garantizar que los familiares afronten la realidad del Síndrome de Rett con un equilibrio emocional adecuado, traducido en valores más favorables de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia. En relación al apoyo psicológico, familiares que reconocen recibir o haber recibido tratamiento psicológico han alcanzado resultados menos favorables en las variables. Esta realidad encuentra explicación en que la percepción de los cuidadores y cuidadoras de altos de niveles de ansiedad y depresión que les lleva a demandar dicho tratamiento. A su vez, se ha verificado la buena complementariedad del apoyo psicológico con el apoyo social.

Discutiendo sobre las redes de apoyo, los resultados obtenidos en el presente estudio apoyan a los alcanzados por Pozo, Sarriá y Méndez (2006), donde demostraron que el grado de apoyo a las familias determina diferentes niveles de estrés en el contexto de la diversidad funcional. En la misma línea, la investigación de Bayrakli y Kaner en el 2012 mostró que la calidad y cantidad de apoyo social influye en los niveles de resiliencia de las familias. Por

último, el presente estudio refleja consonancia con las conclusiones del estudio realizado sobre familias serbias que conviven con personas con Síndrome de Rett, a la hora de verificar la relación significativa entre el funcionamiento social de la familia y los niveles de depresión (Sarajlija, Djuric y Tepavcevic, 2013).

Por último, algunos estudios demuestran la importancia que otorga la familia al apoyo social pese a no ser correlacionado con otras variables. En el estudio de Lamb et al., (2016) se incluye un ítem vinculado con la búsqueda de apoyo del entorno en uno de los instrumentos de recogida de información sobre los niveles de adaptación (Psychological Adaptation Scale). Así mismo, Epstein et al. (2015) y Lane et al. (2017) consideran el apoyo social como un dominio importante en la calidad de vida. Por ello, los estudios presentados en este apartado, muestran el peso que ejercen las redes de apoyo social en familiares que conviven con la diversidad funcional.

A modo de resumen, la investigación ha podido concluir que la edad y sexo del familiar, las redes de apoyo, la edad de la persona afectada y la carga en el número de horas dedicadas al cuidado, actúan como predictores del impacto emocional traducido en diferentes niveles de ansiedad, depresión, inadaptación y resiliencia.





**CAPÍTULO VII. LÍMITACIONES DEL ESTUDIO Y LÍNEAS DE  
INVESTIGACIÓN FUTURAS**



### 7.1 Limitaciones del estudio

Al igual que otras investigaciones, las siguientes limitaciones deben ser consideradas a la hora de interpretar los resultados del estudio:

- El escaso número de investigaciones precedentes acerca del Síndrome de Rett y su impacto en el ámbito familiar ha dificultado la adecuada comparación de los resultados obtenidos. Por ello, se ha recurrido a la búsqueda de información sobre el impacto de la discapacidad o diversidad funcional en general en la familia (Capítulo III). Este hecho ha permitido que se plantee una investigación pionera en España sobre el Síndrome de Rett y el contexto familiar, mostrándose como un foco de interés en Congresos Nacionales a través de las ponencias realizadas, o por parte de la Asociación Española del Síndrome de Rett.
- La dispersión geográfica de la muestra y en numerosas ocasiones la falta de delegaciones, ha dificultado que la muestra haya sido mayor. Sin embargo, el convenio con la Asociación Española del Síndrome de Rett y el contacto con diferentes asociaciones y delegaciones, ha permitido alcanzar una muestra significativa respecto a la población objeto de estudio. Se considera que aproximadamente puede haber 300 personas con Síndrome de Rett diagnosticadas en España. Este último aspecto, ha sido otra de las limitaciones del estudio, puesto que no se conoce con certeza el número exacto de personas con Síndrome de Rett debido a la falta de estudios o registros rigurosos.
- La necesidad de reducir el cuestionario para facilitar la participación de los familiares ha obligado a limitar el número de variables que se habían planteado inicialmente. En muchas investigaciones, la longitud del cuestionario o escala puede provocar un rechazo en la participación del estudio.

- Otra de las limitaciones ha sido la imposibilidad de realizar una intervención psicológica con los familiares, con el fin de analizar la modificación o no de las variables del estudio después del tratamiento o terapia. En este sentido, el no haber podido valorar si el apoyo psicológico al que acuden se debe o no al impacto del Síndrome de Rett en el familiar limita la interpretación de algunos de los resultados.
- La falta de interés por las investigaciones en el ámbito social y en concreto en entornos familiares, ha limitado la difusión del cuestionario a través de páginas oficiales de entidades públicas. En muchas ocasiones, las investigaciones clínicas reciben mayor interés por parte de entidades públicas que aquellas procedentes del ámbito educativo o social.
- Por último, no se ha podido realizar un análisis multinivel teniendo en cuenta el tamaño de la muestra, limitando así los tipos de análisis realizados y la obtención de resultados holísticos incluyendo todas las variables del estudio con sus diferentes niveles.

En definitiva, las diferentes limitaciones del estudio han permitido a su vez superar algunas dificultades y sobre todo plantear nuevas investigaciones para la mejora del estudio.

## **7.2 Líneas de investigación futura**

Las nuevas aportaciones que se presentan en este trabajo ofrecen perspectivas de futuro para seguir ampliando el conocimiento acerca del impacto de enfermedades raras en el ámbito familiar. El Síndrome de Rett fue seleccionado debido a las necesidades de dependencia que genera el sujeto en los cuidadores y cuidadoras, y el posible impacto debido a la aparición de síntomas en el desarrollo, así como regresiones. Con todo ello, sería necesario conocer las necesidades del contexto familiar y el impacto que otras enfermedades

raras, como por ejemplo el Síndrome de West, pueden provocar ya que plantea una sintomatología y necesidades parecidas a las del Síndrome de Rett.

En relación al contexto geográfico, sería muy enriquecedor ampliar el estudio a nivel internacional a través de asociaciones fuera de España y comparar las dinámicas familiares, así como su capacidad de afrontamiento frente al diagnóstico del Síndrome de Rett y en general de una enfermedad rara.

Otra línea de investigación que aportaría mucha luz en cuanto a la intervención es el análisis del comportamiento de las principales variables del estudio antes y después del tratamiento psicológico, con el fin de conocer su efectividad en cuanto a la disminución de los niveles de ansiedad y depresión, y el aumento de niveles de adaptación y resiliencia. En la misma línea de intervención, sería interesante conocer si la puesta en marcha de actividades en la familia (red de apoyo) modifica los niveles en dichas variables.

Así mismo, la variable sexo ha permitido plantear conclusiones y discusiones muy enriquecedoras en relación a su implicación en el impacto del Síndrome de Rett. En consecuencia, se plantea la posibilidad de seguir profundizando sobre la variable sexo como predictor. Un ejemplo de ello sería a la hora de conocer si la carga en el cuidado es mayor en un sexo que en el otro, lo que explicaría que se haya alcanzado un mayor impacto emocional en la muestra femenina del presente estudio.

Como se ha mencionado a lo largo de este trabajo, la figura de los hermanos y hermanas es de vital importancia en el desarrollo de familiares con diversidad funcional y apenas son considerados como parte de la terapia o como objeto de estudio. Por ello, sería interesante incorporarlos desde una doble vertiente: estudiar el impacto que produce en ellos la presencia de un familiar con Síndrome de Rett, y estudiar el rol de los hermanos como factor resiliente en la dinámica familiar.

Finalmente, el interés que han mostrado los familiares por participar en el estudio, reflejado en la muestra alcanzada (222 familiares), abre la posibilidad de ampliar el número de variables del estudio y la realización de nuevas entrevistas personales donde los familiares encuentren un tiempo y espacio para manifestar su experiencia con el Síndrome de Rett.





**REFERENCIAS  
BIBLIOGRÁFICAS**



Abril, B., Menéndez, M., Sans, O. y Valdizán, J.R. (2001). El sueño en el autismo infantil.

*Revista neurológica*, 32(7), 641-644.

Alvarado Batres, B. A. (2011). *Ansiedad en padres de niños discapacitados* (Tesis Doctoral).

Facultad de Humanidades, Universidad Rafael Landívar, Asunción.

Amir, R. E., Van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U. y Zoghbi, H.Y.

(1999). Rett Syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Natural Genetics*, 23(2), 185-188.

Ammerman, R. T. (1997). Nuevas tendencias en investigación sobre la discapacidad. II

*Jornadas Científicas de Investigación sobre personas con discapacidad*. Congreso llevado a cabo por IMSERSO. Libro de Actas, Universidad de Salamanca, Salamanca.

Andrés Viloria, C. (2011). *La atención a la familia en Atención Temprana, un estudio desde*

*la perspectiva de los profesionales de los servicios y Centros de Atención Temprana* (Tesis Doctoral). Universidad Autónoma de Madrid, Madrid.

Andreya Zanon, M., Alves Batista, N. (2012). Quality of life and level of anxiety and

depression in caregivers of children with cerebral palsy. *Revista Paul Pediatric*, 30(3), 392-396.

Aragón Jiménez, V. (2013). Innovación y experiencias educativas. *Terapia miofuncional en*

*niños con deglución atípica* [Mensaje en un blog]. <https://blog.aspanif.org/wp-content/uploads/2013/08/ejercicios-miofuncionales.pdf>

Armstrong Morón, J. (2014). *Diagnóstico del Síndrome de Rett en el Hospital Sant Joan de*

*Déu*. <https://orphanet.net>

Arranz Freijo, E. (Coord.) (2005). *Familia y desarrollo psicológico*. Madrid: Pearson

Educación.

Arrebilaga, M. L. (2012). *Neuropsicológica clínica infantil: intervenciones terapéuticas en TGD, autismo, asperger, Síndrome de Rett*. Buenos Aires: Brujas.

Asociación Americana de Psiquiatría. (2013). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (5<sup>a</sup> ed., Texto Rev.).

Asociación Americana de Psiquiatría. (2000). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (4<sup>a</sup> ed., Texto Rev.).

Asociación Española de Síndrome de Rett. (2016). *EntRettodos: Boletín de la Asociación Española de Síndrome de Rett*.

Asociación Española de Síndrome de Rett. (2010). *Capítulo 3: Problemas comunes*, 4055.

Asociación Catalana del Síndrome de Rett. (2016). *50 anys d'història, les nostres activitats 2016*, 15(15), 1-21.

Azabal Sánchez, B. (2014). *Proceso emocional y niveles de ansiedad en personas diagnosticadas de Trastorno de la Conducta Alimentaria* (Trabajo Fin de Máster). Facultad de Educación y Trabajo Social, Universidad de Valladolid, Valladolid.

Badia, M. (2005). Calidad de vida familiar: la familia como apoyo a la persona con parálisis cerebral. *Intervención psicosocial*, 14(3), 325-341.

Barrero Llano, G. (2017). Encuentro Síndrome de Rett, comunicación de BJ adaptaciones. Congreso llevado a cabo en la Universidad Internacional Menéndez Pelayo, Cantabria, Santander.

Bartuilli, M., Cabrera, P. J. y Perrián, M. C. (2010). *Guía técnica de intervención logopédica. Terapia Miofuncional*. Madrid: Síntesis.

Bayrakli, H. y Kaner, S. (2012). Investigating the factors affecting resiliency in mothers of children with and without intellectual disability. *Educational Sciences: Theory and Practice*, 12(2), 936–943. <https://www.doi.org/10.1037/h0054346>

- Beavers, W. R. y Hampson, R. B. (1995). *Familias exitosas. Evaluación, tratamiento e intervención*. Barcelona: Paidós Terapia Familiar.
- Bergström-Isacsson, M., Lagerkvist, B., Holck, U. y Gold, C. (2014). Neurophysiological responses to music and vibroacoustic stimuli in Rett Syndrome. *Elsevier: Research in Developmental Disabilities*, 6(35), 1281-1291.  
<https://www.doi.org/10.1016/j.ridd.2014.03.002>.
- Berrezueta Pulgarín, A. E., Cajamarca Sacta, M. P. e Idrovo Pulgarín, V. C. (2015). *Propuesta metodológica interventiva basada en estimulación multisensorial en niños y niñas con discapacidad que acuden al centro de desarrollo infantil de la Universidad de Cuenca* (Tesis Doctoral). Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de Cuenca, Ecuador.
- Bolaños Flores, M. C. (2014). *Niveles de ansiedad en estudiantes de psicología clínica e industrial de la universidad Rafael Landívar de tercer año de la jornada vespertina que están por iniciar las prácticas de intervención psicológica* (Tesis Doctoral). Facultad de Humanidades, Universidad Rafael Landívar, Asunción.
- Bonete Lluch, L. A., Pérez Millán, I., Escribá Roca, T. y Bas Hermida, P. (2010). Tratamiento quirúrgico de la escoliosis en el Síndrome de Rett. Sistema de Instrumentación. *TRANSPINE®*. Servicio de cirugía ortopédica y traumatología. Hospital Universitario la fe de Valencia. *Revista Española de Cirugía Osteoarticular*, 45(241), 12-15.
- Bottaro, J. (2009). *El funcionamiento familiar y la psicoeducación en el curso de la esquizofrenia* (Tesis Doctoral). Facultad de Psicología, Universidad del Aconcagua, Argentina.

- Byiers, B. J., Tervo, R. C., Feyma T. J. y Symons, F. J. (2014). Seizure and pain uncertainty associated with parenting stress and Rett Syndrome. *Journal Child Neurology*, 29(4), 526-529.
- Buenfil Díaz, B. K., Hijuelos García, N. A., Pineda, J. C., Salgado Burgos, H. y Pérez Padilla, E. A. (2016). Depresión en cuidadores primarios informales de pacientes con limitación en la actividad. *Revista Iberoamericana de las Ciencias de la Salud*, 10(5), 1-27.
- Cabezas, H. (2001). Los padres del niño con autismo: una guía de intervención. *Revista Electrónica Actualidades Investigativas en Educación*, 1(2), 1-16.
- Cano Muñoz, M. A. (2015). *Sentido y fundamento de las escuelas de padres y madres: orientaciones para una responsabilidad compartida* (Tesis Doctoral). Departamento de Didáctica y Organización Escolar. Facultad de Educación, Universidad Complutense de Madrid, Madrid.
- Casas Fernández, G. (S/N). Una perspectiva sistémica de la familia.  
<http://www.ts.ucr.ac.cr/binarios/docente/pd-000104.pdf>
- Castellanos, P., García-Sánchez, F. A., Mendieta, P. y Gómez-Rico, M. D. (2003). Intervención sobre la familia desde la figura del terapeuta-tutor del niño con necesidad de Atención Temprana. *Siglo Cero: Revista Española sobre la Discapacidad Intelectual*, 34(3), 5-18.
- Ceja, G., Castellanos, A. (2016). Estrategias de afrontamiento, depresión y ansiedad en padres de pacientes con parálisis cerebral. *Revista Psicología Científica.com*, 4(11), 1-23. <https://www.psicologiacientifica.com/Estrategias-afrontamiento-padres-pacientes-paralisis-cerebral>.
- Cianfaglione, R., Hastings R. P., Felce, D., Clarke, A. y Kerr, M. P. (2015). Psychological Well-Being of Mothers and Siblings in Families of Girls and Women with Rett

- Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 45(1), 2939–2946.  
<https://doi.org/10.1007/s10803-015-2457-y>
- Connor, K. M. y Davidson, J. R. T. (2003). Development of a new resilience scale: the Connor-Davidson Resilience Scale (CD-RISC). *Depresss Anxiety*, 2(18), 71-82.  
<https://doi.org/10.1002/da.10113>
- Corchon, S., Carrillo López, I. y Cauli, O. (2018). Quality of life related to clinical features in patients with Rett syndrome and their parents: a systematic review. *Metabolic Brain Disease*, 33(1), 1801-1810. <https://doi.org/10.1007/s11011-018-0316-1>
- Córdoba Andrade, Gómez Benito, J. y Verdugo Alonso, M. A. (2008). *Calidad de vida familiar en personas con discapacidad: un análisis comparativo*. Universidad de Psicológica de Bogotá, Colombia, 7(2), 369-383.
- Cristóbal Alonso, R. (2014). *La diversidad familiar desde un modelo de escuela inclusiva*. (Trabajo Fin de Grado). Facultad de Educación, Universidad Internacional de La Rioja, Murcia.
- Dunst, C. J., y Trivette, C. M. (2009). Capacity-building family systems intervention practices. *Journal of Family Social Work*, 12(2), 119-143.
- Duque Sánchez, A. (2015). *Evaluación y modificación de sesgos atencionales en depresión: un enfoque desde la psicopatología experimental* (Tesis Doctoral). Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamientos psicológicos. Facultad de Psicología, Universidad Complutense de Madrid, Madrid.
- Echeburúa, E., Corral, P. y Fernández-Montalvo, J. (2000). Escala de Inadaptación (EI): propiedades psicométricas en contextos clínicos. *Análisis y Modificación de conducta*, 26(10), 325-341.

- Elizalde San Miguel, B. (2013). La investigación sobre la familia en España. *Prisma Social*, 1(11), 123-157. IS+D Fundación para la Investigación Social Avanzada, Madrid, España.
- Epstein, A., Leonard, H., Davis, E., Williams, K., Reddihough, D., Murphy, N. y Whitehouse, A. (2015). Conceptualizing a quality of life framework for girls with Rett Syndrome using qualitative methods. *American Journal of Medical Genetics*, 3(170), 645-653. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37500>
- Espe-Sherwindt, M. (2008). Family-centred practice: collaboration, competency and evidence. *Support for Learning*, 3(23), 136–143. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9604.2008.00384.x>
- Espinal, I., Gimeno, A. y González, F. (S/N). *El enfoque sistémico en los estudios sobre la familia*. Departamento de Psicología Evolutiva y de la Educación. Facultad de Psicología, Universidad de Valencia, Valencia.
- Etchepareborda, M. C., Abad, L. y Pina, J. (2003). Estimulación multisensorial. *Revista neurológica*, 1(36), 123-159.
- Famoso Pérez, M. P. (2017). *El significado de vivir con Síndrome de Rett: estudio cualitativo* (Tesis Doctoral). Departamento de fisioterapia, terapia ocupacional, rehabilitación y medicina física, Universidad Rey Juan Carlos, Madrid.
- Fang-Yi, L., Jin-Ru, R. y Tzu-Ying, L. (2013). Resilience among caregivers of children with chronic conditions: a concept analysis. *Journal Multidiscipline Healthc*, 6(1), 323–333.
- Fantova Azkoaga, F. (2002). Trabajar con las familias de las personas con discapacidades. Universidad de Deusto. *Siglo Cero*, 31(192), 33-49.
- FEAPS. Confederación Española de Organizaciones en favor de las Personas con Discapacidad Intelectual. (2008). *“A family-center approach to people with mental*



*retardation* by Linda Leal (Innovations–Research to Practice Series). American Association on Mental Retardation.

FEAPS. Confederación Española de Organizaciones en favor de las Personas con Discapacidad Intelectual. (2007). *Calidad FEAPS: un modelo para la calidad de vida, desde la ética y la calidad de servicio*, 1-15.

FEAPS. Confederación Española de Organizaciones en favor de las Personas con Discapacidad Intelectual. (2004). *Modelo de Servicio de Apoyo a Familias*, 1-28.

Feixas Viaplana, G., Muñoz Cano, D., Compañ Felipe, V. y Montesano del Campo, A. (2016). *El modelo sistémico en la intervención familiar*. Departament de Personalitat, Avaluació i Tractament Psicològics, Universidad de Barcelona.

Fernández Lozano, M. P., Puente Ferreras, A., Barahona Gomariz, M. J. y Palafox Bogdanovitch, A. (2010). Rasgos conductuales y cognitivos de los Síndromes Rett, Cri-du-chat, X-frágil y Williams. *Liberabit*, 16(1), 39-50.

Fernández Valdés, J. (2015). *Relación entre Ansiedad Rasgo, Sensibilidad a la Ansiedad y Síntomas de Ansiedad en Niños y Adolescentes* (Tesis Doctoral). Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológico. Facultad de Psicología, Universidad de Málaga, Málaga.

Fuentes Hervías, M. T., Catalán Matamoros, D. J., Muñoz-Cruzado y Barba, M., Calle Fuentes, P. y Pérez Sotelo, P. (2007). El Síndrome de Rett. Estrategias actuales para el fisioterapeuta. *Fisioterapia*, 29(1), 54-60.

Fuertes González, M. C. (2013). *Estado bucodental de la población de pacientes con Síndrome de Rett de la Comunidad Valenciana y región de Murcia* (Tesis Doctoral). Departamento de Estomatología. Facultad de Medicina y Odontología, Universidad de Valencia, Valencia. <http://roderic.uv.es/>

Fundación Adecco. Informe Discapacidad y familia. (2017). “*La conciliación laboral y el desarrollo de los hijos con discapacidad*”. Fundación Adecco, 1(1), 1-16.

Fundación de Enfermería de Cantabria. (2018). *Prevalencia de ansiedad y depresión en los pacientes con amputación de miembros inferiores de menos de un año de evolución*, 1(23), 1-7.

<http://www.enfermeriacantabria.com/enfermeriacantabria/web/articulos/4/25>

Galán González, N. (2017). *Ansiedad desde el estrés en familias con hijas con Síndrome de Rett* (Trabajo Fin de Máster). Facultad de Formación del Profesorado, Universidad Complutense de Madrid, Madrid.

García Cazorla, Á. (2017). Encuentro Síndrome de Rett. Congreso llevado a cabo en la Universidad Internacional Menéndez Pelayo, Santander.

García Sánchez, F. A. (2014). Atención Temprana: enfoque centrado en la familia. Congreso AELFA. Logopedia: evolución, transformación y futuro, 1(2), 286-302. Madrid: AELFA.

García Sánchez, F. A., Escorcía Mora, C. T., Sánchez-López, M. C., Orcajada Sánchez, N. y Hernández-Pérez, E. (2014). Atención Temprana Centrada en la Familia. *Siglo Cero*, 3(45), 6-27.

Gerber Lederman, V. R., Santos Alves, B., Negrão, J., Salomão Schwartzman, J., Famá D'Antino, M. E. y Brunoni, D. (2015). Divorce in families of children with Down Syndrome or Rett Syndrome. *Revista ciencia de salud pública*, 5(20), 1363-1369.  
<https://doi.org/10.1590/1413-81232015205.13932014>

Giné, C., Gracia, M., Vilaseca, R. y Balcells, A. (2009). Trabajar con las familias en Atención Temprana. *Revista Interuniversitaria de Formación de Profesorado*, 23(2), 95-113.

- Glaze, D. G., Frost J. D., Zoghbi H. Y. y Percy A. K. (1987). Rett's Syndrome: characterization of respiratory patterns and sleep. *Annals of Neurology*, 1(21), 377-382.
- Gualpa Lema, M. C., Yambay Bautista, X. R., Ramírez Coronel, A. A. y Vázquez Cárdenas, A. L. (2019). *Carga laboral y ansiedad en cuidadores de personas con discapacidad severa*. *Universidad, ciencia y tecnología*, 95(23), 33-39.
- Guerrero, C., Claudia S., Villasmil, R., Rosangely, P. y Persad, E. (2018). Nivel de resiliencia y autoconcepto en los cuidadores de personas en situación de discapacidad. *Revista Síndrome Down*, 35(1), 26-32.
- Guevara Benítez, Y. y González Soto, E. (2012). Las familias ante la discapacidad. *Revista Electrónica de Psicología Izracala*. Universidad Nacional Autónoma de México, 15(3), 1023-1050.
- Guinea Díaz, F. y Uhlmann Foerster, S. (2013). *La familia: el mejor apoyo para el alumno con discapacidad. Padres y maestros*. Fundación Síndrome de Down, 1(354), 25-28.
- Gúzman Brito, M. P. (2012). *Modelos prescriptivos y explicativos del rendimiento académico universitario: caso de una institución privada en México* (Tesis Doctoral). Facultad de Educación, Universidad Complutense de Madrid.
- Guzmán Rubio, E. M. (2015). *La adaptación de las familias con hijos/as con Síndrome de Down. Una aproximación desde el modelo doble ABCX* (Tesis Doctoral). Facultad de Ciencias Humanas y Sociales, Universidad Pontificia de Comillas, Madrid.
- Hagberg, B., Goutieres, F., Hanefeld, F., Rett, A. y Wilson, J. (1985). Rett Syndrome: criteria for inclusion and exclusion. *Brain Development*, 7(1), 372-373.
- Hagberg, B. y Skjeldal, O. H. (1994). Rett variants: a suggested model for inclusion criteria. *Pediatric Neurology*, 1(11), 5-11.

- Hernández Sampieri, R., Fernández Collado, C., y Baptista Lucio, P. (2010). *Metodología de la investigación* (5ª edición.). México: McGraw Hill, Interamericana Editores, S.A.
- Huertas Ramírez, Y. y Rivera Heredia, M. E. (2017). *Resiliencia, recursos familiares y espirituales en cuidadores de niños con discapacidad*. Centro de Rehabilitación e Inclusión infantil Teletón (CRIT). *Journal of Behavior, Health & Social Issues*, 1(9), 70–81.
- Ibáñez Ibáñez, D. (2013). *Equinoterapia en niñas con Síndrome de Rett* (Trabajo Fin de Grado). Facultad de Ciencias de la Salud y el Bienestar, Universidad de Vic, Barcelona.
- Iglesias, J. (2013). *Musicoterapia en un caso de Síndrome de Rett* (Postítulo de especialización). Facultad de Artes, Universidad de Chile, Santiago.
- Instituto Nacional de Estadística. (2019). Encuesta Continua de Hogares en España.
- Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano. (2010). *El Síndrome de Rett*. [https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/el\\_sindrome\\_de\\_rett.htm](https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/el_sindrome_de_rett.htm)
- Instituto de Política Familiar (2018). Informe Evolución de la Familia en Europa 2018. Consejo Económico y Social (ECOSOC) de la ONU.
- Irisbond. (2018). *Jornadas Síndrome de Rett: Formación en metodología y los más avanzados Sistemas de Comunicación Aumentativa y Alternativa*. Jornadas llevadas a cabo en el Patronato de la Fundación ONCE (Madrid).
- Jefferson, A., Leonard, H., Siafarikas, A., Woodhead, H., Fyfe, S. y Ward, L. M. (2016). Clinical Guidelines for Management of Bone Health in Rett Syndrome Based on Expert Consensus and Available Evidence. *Plos one*, 11(2), 1-68. <https://www.doi.org/10.1371/journal.pone.0146824>

- Junta de Andalucía. (2013). *Guía de intervención y apoyo a familias de personas con discapacidad*. Dirección General de Personas con Discapacidad Consejería para la Igualdad y Bienestar Social Junta de Andalucía, 1-168.
- Killian, J. T., Lane, J. B., Hye-Seung, L., Pelham, J. H., Skinner, S. A., Kaufmann, W. E., Glaze, D., Neul, J., Percy, A. J. (2016). Caretaker Quality of Life in Rett Syndrome: Disorder Features and Psychological Predictors. *Pediatric Neurology*, 58(8), 67-74
- Killian, J. T., Lane, J. B., Cutter, G. R., Skinner, S. A., Kaufmann, W.E., Tarquinio, D. C., Glaze, D. G., Motil, K., Neul, J. L. y Percy, A. K. (2014). Pubertal Development in Rett Syndrome Deviates from Typical Females. *Pediatric Neurology*, 51(1), 769-775.
- Lamb, A. E., Biesecker, B. B., Umstead, K., Muratori, M., Biesecker L. G. y Erby, L. H. (2016). Family functioning mediates adaptation in caregivers of individuals with Rett Syndrome. *Patient Education and Counseling*, 99(1), 1873–1879.
- Lane, J. B., Salter A. R., Jones N. E., Cutter, G., Horrigan, J., Skinner, S. A., Kaufmann, W. E., Glaze, W. E., Neul, J. L. y Percy, A. K. (2017). Assessment of Caregiver Inventory for Rett Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 47(1), 1102–1112. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3034-3>.
- Larsson, G., Lindström, B. y Witt Engerström, I. (2005). Rett syndrome from a family perspective: The Swedish Rett Center survey. *Brain & Development*, 27(1), 14–19.
- Laurvick, C. L., Msall, M. E., Silburn, S., Bower, C., Klerk, N. y Leonard, H. (2006). Physical and mental health of mothers caring for a child with Rett syndrome. *Journal Pediatric*, 148(4), 347-352.
- Leonard, H., Cobb, S. y Downs, J. (2017). Clinical and biological progress over 50 years in Rett Syndrome. *Nature Review*, 1(13), 37-51.

Ley Orgánica 13/2005, 29 de julio, por la que se modifican el Código Civil en materia de derecho a contraer matrimonio. Boletín Oficial del Estado, 8 de agosto de 2005, núm. 188, pp. 27817 a 27822.

Lillos, S. (2014). El proceso de comunicar y acompañar a los padres y al paciente frente al diagnóstico de discapacidad. The process of communication and support to parents and the patient to confront the diagnosis of disability. *Revista médica clínica Condes*, 25(2), 372-379.

Lizasoáin Rumeo, O. (2010). Discapacidad y familia: el papel de los hermanos. Departamento de Educación, Universidad de Navarra. *Dialnet*, 653-659.

López Jiménez, M. T., Barrera Villalpando, M. I., Cortés Sotres J. F. y Metz Guines, M. J. (2011). Funcionamiento familiar, creencias e inteligencia emocional en pacientes con trastorno obsesivo-compulsivo y sus familiares. *Salud mental*, 34 (2), 111-120.

López Montaña, L. M. (2005). *El cómo en la investigación de familia: Reflexiones de la experiencia desde un abordaje cualitativo*. Magister en Estudios de Familia y Desarrollo. Departamento de estudios de familia. Universidad de Caldas, Colombia.

Maganto Mateo, C. (1993). La familia desde el punto de vista sistémico y evolutivo. [http://www.sc.ehu.es/ptwmamac/Capi\\_libro/39c.pdf](http://www.sc.ehu.es/ptwmamac/Capi_libro/39c.pdf)

Mangudo Tapia, J. (2015). *Desarrollo de las habilidades comunicativas en el alumnado con TEA: propuesta de intervención para Síndrome de Rett* (Trabajo Final de Grado). Departamento de Psicología. Universidad de Valladolid, Valladolid.

Marchesi, A., Coll, C. y Palacios, J. (2012). *Trastornos del desarrollo y necesidades educativas del aprendizaje. Psicología y educación* (3.ª ed.): Alianza Editorial.

Martínez González, M. de C., Álvarez González, B. y Fernández Suárez, A. P. (2009). *Orientación familiar: Contextos, evaluación e intervención*. Universidad Nacional de Estudios a Distancia (UNED).

- Martínez Pérez, S. (2012). *La relación familia-escuela. La representación de un espacio compartido* (Tesis Doctoral). Facultad de Pedagogía, Departamento de Didáctica y Organización Educativa. Universidad de Barcelona, Barcelona.
- Martino, P. (2014). Un análisis de las estrechas relaciones entre el estrés y la depresión desde la perspectiva psiconeuroendocrinológica. *Cuadernos de Neuropsicología de Panamerican Journal of Neuropsychology*, 1(8), 1-10.
- Mellen, M., Ayala, P., Dewel, S., Kriaucionis, S. y Heintz, N. (2013). MECP2 Blinds to 5hmc enriched within active genes and accessible chromatin in the nervous system. US National Library of Medicine, *National Institute of Health*. 152(5), 940-942.  
<https://www.doi.org/10.2016/j.cell.2012.11.022>
- Menezes Baptista, P. y Moura, P. J. (2003). Comunicação de meninas com Síndrome de Rett: experiências familiares: uma revisão bibliográfica. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*, 3(1), 53-58.
- Mercado García, E. y García Vicente L. M. (2010). Necesidades sociales de las personas con discapacidad en edad escolar y sus familias. *Cuadernos de Trabajo Social*, 1(23), 9-24.
- Miangolarra Page, J. C., Carratalá Tejada, M., Luna Oliva, L. y Pérez de Heredia, M. (2003). Síndrome de Rett: Actualización del proceso de rehabilitación. *Rehabilitación* (Madrid), 37(2), 93-102.
- Migerode, F., Maes, B., Buysse, A. y Brondeel, R. (2012). Quality of life in adolescents with a disability and their parents: The mediating role of social support and resilience. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 24(5), 487–503.  
<https://doi.org/10.1007/s10882-012-9285-1>
- Mingi Yi, C., Nai Wwn, C., Chieh, C., Wang Tso, L., Yi Jung, H., Ka Kit, S., Chih Jen, C., Liang Jen, W. y Pi Lien, H. (2019). The effectiveness of music therapy for individuals

- with Rett syndrome and their families. *Journal of the Formosan Medical Association*, 118(1), 1633-1643. <https://doi.org/10.1016/j.jfma.2019.01.001>
- Minuchin, S. (1977). *Familias y Terapia familiar*. Barcelona: Granica.
- Minuchin, S. y Fishman, J. (2004). *Técnicas de terapia familiar*. Paidós, SAICF. Buenos Aires, Argentina.
- Montalvo Reyna, J., Espinosa Salcido, M. R. y Arrendolo, A. (2013). Análisis del ciclo vital de la estructura familiar y sus principales problemas en algunas familias mexicanas. *Revista Alternativas en Psicología*, 1 (17), 73-91.
- Monteiro, C., Savelsbergh Geert, J. P., Smorenburg, A., Graciani, Z., Torriani-Pasin C., de Abreu, L. C., Valenti, V. y Kok, F. (2014). Quantification of functional abilities in Rett syndrome: a comparison between stages III and IV. *Dove Medical Press*, 1(10), 1213-1222. <https://doi.org/10.2147/NDT.S57333>
- Muñoz Salinas, V. (2012). *Relación de las familias con hijos discapacitados intelectuales en el proceso educativo y de inclusión social con la escuela diferencial belén de Maipú* (Tesis Doctoral). Escuela de Trabajo Social, Universidad Academia de Humanismo Cristiano.
- Navarro Quesada, F. J., García Alfonso, M. A., Camino, R., Espejo Camino, D. (2007). ¿Qué debemos saber los pediatras de Atención Primaria? A propósito de un caso. *Revista de Atención Primaria*, 1(9), 455-474.
- Navarro Sánchez, R., Peña Casquero, P., Rodríguez Mechón, M. y Pericacho Martínez, C. (2010). Estudio de un nuevo método interactivo de comunicación para pacientes con Síndrome de Rett. *Revista de Fundamentos de Psicología*, 1(2), 17-27.
- Neul, J. L., Kaufman, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J., Bahi-Buisson, N., Leonard, H., Bailey, M. E., Schanen, N. C., Zappella, M., Renieri, A., Huppke, P. y



- Percy, A. K. (2011). Rett Syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. *Annals neurology*, 6(68), 944-950.
- Nieto Barrera, M. (1999). Formas atípicas del Síndrome de Rett. *Revista Neurológica*, 161(28), 101-104.
- Nieto Barrera, M., Nieto Jiménez, M. y Siljeström, M. L. (2003). Fenotipos clínicos en el Síndrome de Rett clásico. *Revista Neurológica*, 36(1), 146-152.
- Nissenkorn, A., R Levy Drummer, R., Renier, A., Villard, L., Mencareli, M., Lo Rizzo, C., Meloni, I., Pineda, M., Armstrong, J., Clarke, A., Bahi Buisson, N., Mejaski B.V., Djuric, M., Craiu, D., Djukic, A., Pini, G., Bisgaard, A.M., Melegh, B., Vignoli, A., Russo, S., Anghelescu, C., Veneselli, E., Hayek, J., BenvZeev, B. y Veneselli, E. (2015). Epilepsy in Rett syndrome: Lessons from the Rett networked database. *Epilepsia*, 4(56), 569–576. <https://doi.org/10.1111/epi.12941>
- Núñez, B. (2003). La familia con un hijo con discapacidad: sus conflictos vinculares. Comité de Discapacidades y Comité de Familia y Salud Mental. *Revista Sociedad Argentina de Pediatría*, 2(101), 133-142.
- Núñez, B. y Rodríguez, L. (2005). *Los hermanos de personas con discapacidad: una asignatura pendiente*. Buenos Aires: Asociación AMAR.
- Oñate, L. y Calvete E. (2017). Una aproximación cualitativa a los factores de resiliencia en familiares de personas con discapacidad intelectual en España. Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológico, Universidad de Deusto, España. *Elsevier: Psychosocial Intervention*, 26(1), 93–101.
- Organización Mundial de la Salud (2011). Informe mundial sobre la discapacidad. Ginebra (Suiza): Ediciones de la Organización Mundial de la Salud.
- Orphanet, Informes Periódicos de Orphanet. (2019). *Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos*. Lista por orden alfabético de enfermedades o grupo de

enfermedades, (consulta 13 de enero de 2019). [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=778](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=778)

- Ortiz Heredia, I. (2015). *Estimulación Multisensorial como método de intervención para el Trastorno de Rett* (Trabajo de Final de Grado). Departamento de didáctica de la lengua y la literatura. Facultad de Educación, Universidad de Granada, Andalucía, Granada.
- Ortunio Calabres, M., Herrera Leonet, E. y Guevara Rivas, H. (2016). Charge syndrome and quality of life of caregivers of pediatric patients. Síndrome de carga y calidad de vida del cuidador de pacientes pediátricos. *Revista de Bioética Latinoamericana*, 1(17), 1-7.
- Padilla Góngora, D., Sola Carmona, J., Martínez Cortés, M. C., López Liria, R., Rodríguez Martín, C. y Lucas, F. (2009). Familias con hijos discapacitados: investigación bibliográfica. *INFAD, Revista de Psicología International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 1(3), 101-108.
- Padrón González, J., Pérez Mejías, R. y Padrón Fernández, L. (2012). Presentación de un caso. Rett Syndrome. *Revista Electrónica de las Ciencias Médicas en Cienfuegos, Cuba. Medisur*, 10(1), 1-4.
- Palacios Ceña, D., Famoso Pérez, P., Salom Moreno, J., Carrasco Garrido, P., Pérez Corrales, J., Paras Bravo, P. y Güeita Rodríguez, J. (2018). Living an Obstacle Course: A Qualitative Study Examining the Experiences of Caregivers of Children with Rett Syndrome. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 41(16), 2-13. <https://doi.org/10.3390/ijerph16010041>
- Palomeras Martín, R. y Sangrador Martínez, B. (2006). *Síndrome de Rett*. Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria, Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Cantabria, Santander.

- Parisi, L., Filippo, T. y Roccella, M. (2016). The Quality of Life in Girls with Rett Syndrom. *Mental Illness*, 8(1), 6302.
- Pavetti, J., Aguirre, J. y Germán L. (2012). Estudio Bibliométrico de las Publicaciones Científicas sobre los aportes de las Técnicas de Neuroimágenes en el Síndrome de Rett. *Revista Argentina de Ciencias del Comportamiento*, 4(1), 11-20.
- Peralta López, F. y Arellano Torres, 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.
- Pérez Cano, G. (2016). *Familias y Síndrome de Down: ansiedad y estrés en los progenitores*. Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Comillas, Madrid.
- Pérez López, J. y Brito de la Nuez, A. G. (Coord.) (2004). *Manual de Atención Temprana*. Madrid: Pirámide.
- Perpiñán Guerra, S. (2009). *Atención Temprana y familia: Cómo intervenir creando entornos competentes*. Madrid: Narcea.
- Perry, A., Sarlo McGarvey, N. y Factor, C. C. (1992). Stress and family functioning in parents of girls with Rett Syndrome. *Journal of Autism an Developmental Disorders*, 22(2), 235-248.
- Petazzi, P. (2014). *Methyl-CpG binding protein 2 deregulation: from Rett syndrome to MeCP2 duplication disorder* (Tesis Doctoral). Facultad de biomedicina, Universidad de Barcelona, Barcelona.
- Pineda, M., Racil A., Venet, A. y Espada, M. (1999). Estudio del Síndrome de Rett en la población española. *Revista Neurológica*, 161(28), 105-109.
- Pizzamiglio, M. R., Nasti, M., Piccardi, L., Zotti, A., Vitturini, C., Spitoni, G., Nanny, M. V., Guatiglia, C. y Morelli, D. (2008). Sensory-Motor Rehabilitation in Rett Syndrome.

*Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 23(1), 49-62.

<https://doi.org/10.1177%2F1088357607311446>

Plan Integral de Apoyo a la Familia (2015-2017), 15 de mayo de 2015. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Prior, C., Nunes, A., Ríos, M., Squeiros, J., Maciel, P., Gómez, L. y Temudo, T. (2009).

Trastornos nutricionales y gastrointestinales en el Síndrome de Rett: importancia de la intervención temprana. *Anales de pediatría*, 72(3), 191-198.

Ponce Espino, J. E. y Torrecillas Martín, A. M. (2014). Estudio de factores resilientes en familiares de personas con discapacidad. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 7(1), 407-416.

Ponce Rosas, E. R., Gómez Clavelina, F. J., Terán Trillo, M., Irigoyen Coria, A. E. y Landgrave Ibáñez, S. (2002). Validez de constructo del cuestionario FACES III en español (México). *Aten Primaria*, 30(10), 624-630.

Pozo, P., Sarriá, E. y Méndez, L. (2006). Estrés en madres de personas con trastornos del espectro autista. *Psicothema*, 1(18), 342-347.

Quintas López, M. V. (2012). *La psiquiatría en el proceso de rehabilitación. Lesión Medular Enfoque multidisciplinario*. Editorial: Médica Panamericana S.A.

Real Academia Española. (2020). *Diccionario de la Lengua Española* (23ª edición). Madrid, España.

Real Decreto-Ley 6/2019, de 1 de marzo, de medidas urgentes para garantía de la igualdad de trato y de oportunidad entre hombres y mujeres en el empleo y la ocupación. Boletín Oficial del Estado, 8 de marzo de 2019, núm. 57, pp. 21692 a 21717.

<https://www.boe.es/boe/dias/2019/03/07/pdfs/BOE-A-2019-3244.pdf>

Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio, para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por

cáncer u otra enfermedad grave. Boletín Oficial del Estado, 30 de julio de 2011, núm. 182, pp. 86801 a 86813.

<https://www.boe.es/eli/es/rd/2011/07/29/1148>

- Rett, A. (1966). Ueber ein eigenartiges hirnatrophisches syndrome bei hyperammonämie in kindesalter. *Wiener Medizinische Wochenschrift*, 1(37), 723-726.
- Rett A. (1977). Cerebral atrophy associated with hyperammonaemia. *Handbook of Clinical Neurology*, 29(1), 305-329. North Holland Publishing (Amsterdam).
- Rice Asaro, M. (2017). Nutrición y alimentación. *Asociación Española de Síndrome de Rett*, 1(17), 233-247.
- Rico, L. J., Restrepo, M. y Molina, M. (2005). Adaptación y validación de la escala hospitalaria de ansiedad y depresión (HAD) en una muestra de pacientes con cáncer del Instituto Nacional de Cancerología de Colombia. *Avances en Medición*, 3(1), 73-86.
- Roche Martínez, A. (2013). *Síndrome de Rett nuevos genes y relación genotipo-fenotipo* (Tesis Doctoral). Departamento de Obstetricia y Ginecología, Pediatría, Radiología y Anatomía, Universidad de Barcelona, Barcelona. <https://bibliosjd.wordpress.com/>
- Roche Martínez, A., Gerotina, E., Armstrong Morón, J., Sans Capdevila, O. y Pineda, M. (2011). FOXP1, un nuevo gen responsable de la forma congénita del síndrome de Rett. *Revista Neurología*, 10(52), 597-602.
- Rodrigo, M. J., Máiquez, M. L., Martín, J. C. y Byre, S. (2008). *Preservación familiar: Un enfoque positivo para la intervención con las familias (1ª Edición)*. Madrid: Psicología Pirámide.
- Rodrigo, M. J. y Palacios, J. (2009). *Familia y desarrollo humano*. Madrid: Alianza.

- Rodríguez, M. y Camps, L. (2010). Estimulación multisensorial en un espacio snoezelen: concepto y campos de aplicación. *Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 41(236), 22-32.
- Rodríguez Martón, B. y Moleiro Pérez, O. (2012). Validación de Instrumentos Psicológicos: Criterios Básicos. Publisher: Editorial Samuel Feijóo
- Romero Pérez, C. (2004). El sistema familiar: aportaciones desde la teoría general de sistemas. Adenda a la Ponencia II: Familia, valores y educación. XXIII, Seminario interuniversitario de teoría de la educación "familia, educación y sociedad civil", Universidad de Santiago de Compostela, Galicia.
- Rubio Romero, R., Gutiérrez Villalvazo, M. C. y Castellanos Valencia, A. (2015). Salud mental en cuidadores primarios de niños con parálisis cerebral en rehabilitación. *Revista Psicoterapia*, 26(102), 133-134.
- Ruggieri, V. L. y Arberas, C. L. (2003). Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. *Revista neurología*, 3(37), 239-253.
- Ruiz Fernández, M. I., Vicente Castro, F., Fajardo Caldera, I., Bermejo García, M. L., García Aparicio, V. y Pérez Ruiz, M. (2011). Desafíos y perspectivas actuales de la psicología en el mundo adulto y envejecimiento: discapacidad e intervención familiar. *International Journal of Developmental and Educational Psychology INFAD*, 1(4), 341-352.
- Salazar, M. (2017). Padres de niños con discapacidad. Relación y diferencias entre inteligencia emocional y resiliencia. *CASUS*, 2(3), 156-162.
- Salcedo López, R., Liébana Checa J. A, Pareja Pérez, J. L. y Real Martínez, S. (2012). Las consecuencias de la discapacidad en familias de la ciudad de Ceuta. *REO*, Universidad de Granada, 22(23), 139-153.

- Salomao Schwartzman, J., Lima Velloso, R., Famá D'Antino, M. E. y Santos, S. (2015). The eye-tracking of social stimuli in patients with Rett syndrome and autism spectrum disorders: a pilot study. *Archivos de Neuropsiquiatría*, 73(5),1-8.  
<https://doi.org/10.1590/0004-282X20150033>
- Sánchez, P. y Bote, M. (2008). Redes sociales y familia en España: consistencias y debilidades. *Portularia*, 197-213.
- Santana Valencia, E. V. (2019). Resilience in families that experience disability, from a family-centered approach. *Revista panamericana de pedagogía*, 1(29), 193-2019.
- Sarajlija, A., Djuric, M. y Kisié Tepavcevic, D. (2013). Health-related quality of life and depression in Rett Syndrome Caregivers. *Vojnosanitetski preglod*, 9(70), 842-847.  
<https://doi.org/10.2298/VSP1309842S>
- Sarto Martón, P. (2001). Familia y discapacidad. En Verdugo Alonso, M. A. (Director). Conferencia llevada a cabo en el III Congreso de Atención a la Diversidad en el Sistema Educativo, Universidad de Salamanca, Salamanca.
- Schmidt, V., Barreyro J. P. y Maglio, A. L. (2010). *Escala de evaluación del funcionamiento familiar FACES III: ¿Modelo de dos o tres factores?. Family Functioning Evaluation Scale FACES III: Model of two or three factors?.* Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET) Universidad de Buenos Aires (U.B.A.).
- Seguí, J. D., Ortiz, M. y De Diego, Y. (2008). Factores asociados al estrés del cuidador primario de niños con autismo: sobrecarga, psicopatología y estado de salud. *Anales de Psicología*, 24(1), 100-105.
- Semenova Moratto Vásquez, N., Zapata Posada, J. J. y Messenger, T. (2015). Conceptualización de ciclo vital familiar: una mirada a la producción durante el

- periodo comprendido entre los años 2002 a 2015. *CES Psicología* 2(8), 103-121.  
Universidad CES. Medellín, Colombia.
- Seri, S., Cerquiglini, A., Pisani, F. y Curatolo, P. (1999). Autism in tuberous sclerosis: evoked potential evidence for a deficit in auditory sensory processing. *Clinical Neurophysiology*, 1(110), 1825-1830.
- Setién Negrete, A. (2015). *La evolución de la familia española en el último cuarto de siglo. Libros de texto y algunas consecuencias para la enseñanza* (Trabajo Fin de Grado). Facultad de Educación, Universidad de Cantabria, Cantabria.
- Sigüenza, W., Buñay, R. y Guamán, M. (2017). *Funcionamiento familiar real e ideal según el modelo Circumplejo de Olson*. Simposio Internacional de Neurociencias. Facultad de Psicología, Universidad de Cuenca, Ecuador.
- Silva Montealegre, T. (2015). La familia de la persona con discapacidad mental: una intervención desde trabajo social. *Revista Interacción y Perspectiva*, 5(1), 113-129. Universidad Nacional Autónoma de México, México.
- Solís, S. (2018). *Jornadas Síndrome de Rett: Formación en metodología y los más avanzados Sistemas de Comunicación Aumentativa y Alternativa*. Jornadas llevadas a cabo en el Patronato de la Fundación ONCE (Madrid).
- Summers, J. A., Poston, D.J., Turnbull, A.P., Marquis, J., Hoffman, L., Mannan, H., y Wang, M. (2005). Conceptualizing and measuring family quality of life. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49(10), 777-783.
- Tejada, M. (2006). Síndrome de Rett: actualización diagnóstica, clínica y molecular. *Revista Neurología*, 1(42), 55-59.
- Temudo, T. (2010). Neuropediatrics Unit, Department of Pediatrics, Hospital General de Santo Antonio, Oporto (Portugal). *Journal of Pediatric Neurology*, 8(1), 101–103.  
<https://www.doi.org/10.3233/JPN-2010-0379>



Temudo, T. (2005). Discinesia en el Síndrome de Rett. *Revista Neurología*, 1(40) ,167-171.

Temudo, T. y Maciel, P. (2002). Síndrome de Rett. Características clínicas y avances genéticos. *Revista Neurología*, 1(34), 54-58.

Tomás, M., Miñana, I., Gómez, F., Pantoja, J., Revert, M. y Teva, M. D. (2013).

Epidemiología del deterioro intelectual y neurológico progresivo en la infancia.

Estudio multicéntrico en la Comunidad Valenciana. *Anales Pediatría*, 78(5) ,303-307.

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2012.08.012>

Torino, S. (2001). *Estudio socioeducativo de hábitos y tendencias de comportamiento en familias con niños de Educación infantil y primaria de Asturias*. (Tesis Doctoral).

Universidad de Oviedo.

Vasquez Barrios, A. y Cáceres, N. (2008). El abordaje de la discapacidad desde la atención primaria de la salud. Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba, Argentina.

Vidal, S., Brandi, N., Pacheco, P., Gerotina, E., Blasco, L., Trotta J. R., Derdak S.,

O'Callaghan, M., García-Cazorla, À., Pineda, M. y Armstrong, J. (2017). Rett

Working Group. The utility of Next Generation Sequencing for molecular diagnostics in Rett Syndrome. *Scientific Reports*, 7(1), 12288. [https://doi.org/10.1038/s41598-](https://doi.org/10.1038/s41598-017-11620-3)

[017-11620-3](https://doi.org/10.1038/s41598-017-11620-3)

Villarreal Zegarra, D. y Paz Jesús, A. (2017). Cohesión, adaptabilidad y composición familiar en adolescentes del Callao, Perú. *Propósitos y Representaciones*, 5(2), 21-64.

<http://dx.doi.org/10.20511/pyr2017.v5n2.158>

Watts, N., McLeod, S. y McAllister, L. (2009). Models of practice used in Speech Language Pathologists with families. *Plural Publishing*, 1(1), 1-38.

Weaving L. S., Christodoulou J., Williamson S. L., Friend K. L., McKenzie O. L., Archer

H., Evans, J., Clarke, A., Pelka, G. J., Tam, P., Watson, C., Lahooti, H., Ellaway, C.,

Bennetts, B., Leonard, H. y Cécz, J. (2004). Mutations of CDKL5 cause a severe neurodevelopmental disorder with infantile spasms and mental retardation. *American Journal of Human Genetic*, 1(75), 1079-1093.



## **ANEXOS**



**ANEXO I: Convenio con la AESR**
**COLABORACIÓN CON LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE RETT PARA LA TESIS DE  
NURIA GALÁN GONZÁLEZ**

El objetivo de este documento es reflejar y establecer la colaboración entre la Asociación Española del Síndrome de Rett y la doctoranda Nuria Galán González para el desarrollo de la investigación que está realizando en la Facultad de Educación de la Universidad Complutense de Madrid a título de: Análisis del entorno familiar en el Síndrome de Rett: Ansiedad, Depresión, Adaptación y Resiliencia.

El propósito de dicha colaboración, consiste en el intercambio de información entre ambas partes, de cara a que la investigación propuesta esté contextualizada y constituida por información relevante y actual. Así mismo, se plantea la posibilidad de acceder o proporcionar el máximo número de participantes para hacerles entrega un sencillo cuestionario con el cual obtener información específica. Esta información será tratada de manera confidencial y tiene el propósito de analizar y reflejar las necesidades de las familias entorno al Síndrome de Rett.

En todo momento la Asociación Española de Síndrome de Rett podrá conocer el desarrollo y estado de la investigación o acceder a documentos que acrediten la oficialidad de la Tesis por parte de la Universidad Complutense de Madrid.

En Madrid a fecha de 11 de Julio de 2018

Firma de ambas partes

Asociación Española del Síndrome de Rett	Doctoranda Nuria Galán González	Directora de la Investigación, Mónica Fontana Abad
		FONTANA ABAD MONICA - DNI 05413944C Firmado digitalmente por FONTANA ABAD MONICA - DNI 05413944C Fecha: 2018.07.11 14:31:49 +0200'

**ANEXO II: Cuestionario administrado a la muestra general****INSTRUCCIONES**Código 

El presente cuestionario tiene por objeto recoger información relacionada con las necesidades que tienen familias que conviven con personas con Síndrome de Rett en España. En la primera parte se recoge información sociodemográfica, y la segunda parte se refiere a aspectos psicológicos. El tiempo estimado para rellenar el cuestionario es de 15 minutos. Se trata de preguntas sencillas, donde no existen respuestas correctas o incorrectas. El único valor es conocer tu opinión. Toda la información recogida en el documento es de carácter anónimo. Enviar cuestionario a la dirección: **familiarett@gmail.com**

*Marca con una X el consentimiento*

<input type="checkbox"/>	Comprendo que mi participación es voluntaria y que los datos se tratarán de manera confidencial
--------------------------	---

**1.- ¿Qué edad tienes?** *Marca con una X una de las siguientes opciones.*

<input type="checkbox"/>	Entre 20-30 años
<input type="checkbox"/>	Entre 30-40 años
<input type="checkbox"/>	Entre 40-50 años

<input type="checkbox"/>	Entre 50-60 años
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**2.- Sexo**

<input type="checkbox"/>	Hombre
--------------------------	--------

<input type="checkbox"/>	Mujer
--------------------------	-------

**3.-Provincia en la que resides** \_\_\_\_\_

**4.- ¿Qué parentesco o relación tienes con la persona cuidada? Soy su...**

<input type="checkbox"/>	Madre
<input type="checkbox"/>	Padre

<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>
--------------------------	-----------------------

**5.- ¿Qué nivel de estudios has alcanzado?**

<input type="checkbox"/>	Sin estudios
<input type="checkbox"/>	Estudios Primarios
<input type="checkbox"/>	Estudios Secundarios

<input type="checkbox"/>	Bachillerato
<input type="checkbox"/>	Estudios superiores
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**6.- ¿Cuál es tu actividad profesional en la actualidad?** *Marca con una X una o varias de las siguientes opciones.*

<input type="checkbox"/>	Trabajo a tiempo completo
--------------------------	---------------------------

<input type="checkbox"/>	Parado, habiendo trabajado antes
--------------------------	----------------------------------

<input type="checkbox"/>	Trabajo a tiempo parcial
<input type="checkbox"/>	Trabajo a tiempo completo por temporadas
<input type="checkbox"/>	Trabajo a tiempo parcial por temporadas
<input type="checkbox"/>	Jubilada/o o Pensionista

<input type="checkbox"/>	Parado, en busca del primer empleo
<input type="checkbox"/>	Trabajo en tareas del hogar exclusivamente
<input type="checkbox"/>	Estudiante
<input type="checkbox"/>	Otro: <i>Indicar</i>

**7.- Además de con tu hija/o ¿con quién vives en la actualidad?** *Marca con una X tantas casillas como te correspondan.*

<input type="checkbox"/>	Pareja	
<input type="checkbox"/>	Hijas/os mayores de 18 años	Número:
<input type="checkbox"/>	Hijas/os menores de 18 años	Número:
<input type="checkbox"/>	Otras personas	Número y relación:

**8.- Fecha de nacimiento de tu hija/o:**

DD/MM/AA

**9.- ¿Con qué edad fue diagnosticada/o?** *Años:*

*meses:*

**10.- ¿A qué servicio acude tu hija/o?**

<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Infantil
<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Primaria
<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Especial
<input type="checkbox"/>	Centro Ocupacional
<input type="checkbox"/>	Centro de estancia diurna
<input type="checkbox"/>	Ninguno
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**11.- ¿Cuántas horas dedicas al día a atender a tu hija/o?**

<input type="checkbox"/>	Entre 0-5 horas
<input type="checkbox"/>	Entre 5-10 horas

<input type="checkbox"/>	Entre 10-15 horas
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**12.- ¿Recibes ayuda por parte de algún familiar y/o amiga/o para cuidar a tu hija/o?**

Si

No

No sabe/ No contesta

**13.- ¿Estás inscrita/o en alguna Asociación o Fundación?**

Si

No

No sabe/ No contesta



**14.- En caso afirmativo, ¿En qué Asociación o Fundación?**

<input type="checkbox"/>	Asociación Española Síndrome de Rett
<input type="checkbox"/>	Sense Barreres

<input type="checkbox"/>	Asociación Catalana Síndrome de Rett
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**15.- ¿Has recibido y/o recibes apoyo psicológico?**

<input type="checkbox"/>	Si
--------------------------	----

<input type="checkbox"/>	No
--------------------------	----

<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta
--------------------------	----------------------

**16.- En caso afirmativo, ¿por parte de qué profesional?**

<input type="checkbox"/>	Psicóloga/o
<input type="checkbox"/>	Trabajador/a social
<input type="checkbox"/>	Psiquiatra

<input type="checkbox"/>	Pedagoga/o
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**17.- ¿Recibe tu hija/o algún tipo de tratamiento terapéutico?**

<input type="checkbox"/>	Si
--------------------------	----

<input type="checkbox"/>	No
--------------------------	----

<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta
--------------------------	----------------------

**18.- En caso afirmativo, ¿Por parte de qué profesional?**

<input type="checkbox"/>	Estimulador/ a
<input type="checkbox"/>	Psicóloga/o
<input type="checkbox"/>	Trabajador/a social
<input type="checkbox"/>	Neurólogo

<input type="checkbox"/>	Fisioterapeuta
<input type="checkbox"/>	Pedagoga/o
<input type="checkbox"/>	Logopeda
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**19.- ¿Cada cuánto tiempo?**

<input type="checkbox"/>	Diariamente
<input type="checkbox"/>	Semanalmente
<input type="checkbox"/>	Quincenalmente

<input type="checkbox"/>	Mensualmente
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**20.- ¿Recibes alguna prestación económica a consecuencia de las necesidades que presenta tu hija/o?**

<input type="checkbox"/>	Si
--------------------------	----

<input type="checkbox"/>	No
--------------------------	----

<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta
--------------------------	----------------------

**21.- En caso afirmativo, ¿Qué tipo de ayuda? Marca con una X tantas casillas como te correspondan.**

<input type="checkbox"/>	Ayuda a la dependencia
<input type="checkbox"/>	Beca del Ministerio de Educación para alumnas/os con necesidades específicas

	Otros: <i>Indicar</i>

### SECCIÓN A

Este cuestionario ha sido diseñado para ayudarnos a saber cómo te sientes. Lee cada frase y marca con una X la respuesta que más se ajusta a cómo te sentiste durante la **ÚLTIMA SEMANA**. No pienses mucho las respuestas. Lo más seguro es que si respondes deprisa la respuesta podrá reflejar mejor cómo te sentías durante la semana pasada.

**1. Me siento tenso/a o molesto/a:**

	Todos los días
	Muchas veces
	A veces
	Nunca

**2. Tengo una gran sensación de miedo, como si algo horrible me fuera a suceder:**

	Totalmente, y es muy fuerte
	Sí, pero no es muy fuerte
	Un poco, pero no me preocupa
	Nada

**3. Tengo la cabeza llena de preocupaciones:**

	La mayoría de las veces
	Con frecuencia
	A veces, aunque no muy a menudo
	Sólo en ocasiones

**4. Puedo estar sentado/a tranquilamente y sentirme relajado/a:**

	Nunca
	Rara vez
	Por lo general
	Siempre

**5. Tengo una sensación de miedo, como de “aleteo” en el estómago:**

	Muy a menudo
	Con frecuencia
	En ciertas ocasiones
	Nunca

**6. Me siento inquieto/a, como si estuviera continuamente en movimiento:**

	Mucho
	Bastante
	No mucho

	Nada
--	------

**7. Me asaltan sentimientos repentinos de pánico:**

	Muy frecuentemente
	Bastante a menudo
	No muy a menudo
	Nada

## SECCIÓN B

**1. Sigo disfrutando de las cosas como siempre:**

	Nunca
	De vez en cuando
	Gran parte del día
	Casi todo el día

**2. Soy capaz de reír y ver el lado gracioso de las cosas:**

	Actualmente en absoluto
	Actualmente mucho menos
	Actualmente algo menos
	Igual que siempre

**3. Me siento alegre:**

	Nunca
	Muy pocas veces
	En algunas ocasiones
	Gran parte del día

**4. Me siento lento/a y torpe:**

	Gran parte del día
	A menudo
	A veces
	Nunca

**5. He perdido el interés por mi aspecto personal:**

	Completamente
	No me cuido como debería de hacerlo
	Es posible que no me cuide como debiera
	Me cuido como siempre lo he hecho

**6. Espero las cosas con ilusión:**

	En absoluto
	Mucho menos que antes
	Algo menos que antes
	Como siempre

**7. Soy capaz de disfrutar con un buen libro o con un buen programa de radio o televisión:**

<input type="checkbox"/>	Casi nunca
<input type="checkbox"/>	Pocas veces
<input type="checkbox"/>	Algunas veces
<input type="checkbox"/>	A menudo

### SECCIÓN C

Marca con una X la casilla superior al número que mejor describa su situación actual acerca de los aspectos de la vida cotidiana que se señalan a continuación.

#### *Trabajo y/o Estudios*

A causa de mis problemas actuales, mi funcionamiento en el trabajo y/o en los estudios se ha visto afectado:

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

#### *Vida social*

A causa de mis problemas actuales, mi vida social habitual (relaciones de amistad con otras personas) se ha visto afectada:

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

#### *Tiempo libre*

A causa de mis problemas actuales, mis actividades habituales en los ratos libres (salidas, cenas, excursiones, viajes, práctica deportiva, etc.) se han visto afectadas:

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

#### *Relación de pareja*

A causa de mis problemas actuales, mi relación de pareja (o la posibilidad de encontrarla) se ha visto afectada:

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

#### *Vida familiar*

A causa de mis problemas actuales, mi relación familiar en general se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

*Escala global*

A causa de mis problemas actuales, mi vida normal en general se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

**SECCIÓN D**

Marca con una X la respuesta que más se corresponda con cada una de las 25 afirmaciones.

<b>0 en absoluto, 1 rara vez, 2 a veces, 3 a menudo, 4 casi siempre</b>	0	1	2	3	4
2. Soy capaz de adaptarme a los cambios					
3. Tengo personas en las que puedo confiar y con las que me siento seguro					
4. Algunas veces dejo que el destino o dios me ayude					
5. Puedo resolver cualquier acontecimiento que se me presente					
6. Los éxitos pasados me ayudan a afrontar nuevos desafíos con confianza					
7. Veo el lado divertido de las cosas					
8. Afrontar el estrés me fortalece					
9. Tiendo a recuperarme de las enfermedades o de las dificultades					
10. Pienso que las cosas ocurren por alguna razón					
11. Me esfuerzo al máximo en cada ocasión					
12. Puedo conseguir mis metas					
13. Cuando parece que irremediamente algo no tiene solución, no abandono					
14. Sé dónde acudir cuando necesito ayuda					
15. Bajo presión me concentro y pienso claramente					
16. Prefiero tomar la iniciativa cuando hay que resolver un problema					
17. No me desanimo fácilmente por el fracaso					
18. Pienso que soy una persona fuerte					
19. Tomo decisiones difíciles o impopulares					
20. Puedo manejar sentimientos desagradables					
21. Sigo los presentimientos que tengo					

22. Tengo muy claro por dónde quiero ir en mi vida					
23. Siento que controlo mi vida					
24. Me gustan los desafíos					
25. Trabajo para conseguir mis metas					
26. Me siento orgulloso/a de mis logros					

**¡ G R A C I A S !**

**ANEXO III: Cuestionario administrado a la muestra reducida (incluye FACES****III)****INSTRUCCIONES**

Código

El presente cuestionario tiene por objeto recoger información relacionada con las necesidades que tienen familias que conviven con personas con Síndrome de Rett en España. En la primera parte se recoge información sociodemográfica, y la segunda parte se refiere a aspectos psicológicos. El tiempo estimado para rellenar el cuestionario es de 15 minutos. Se trata de preguntas sencillas, donde no existen respuestas correctas o incorrectas. El único valor es conocer tu opinión. Toda la información recogida en el documento es de carácter anónimo.

*Marca con una X el consentimiento*

<input type="checkbox"/>	Comprendo que mi participación es voluntaria y que los datos se tratarán de manera confidencial
--------------------------	---

**1.- ¿Qué edad tienes?** *Marca con una X una de las siguientes opciones.*

<input type="checkbox"/>	Entre 20-30 años
<input type="checkbox"/>	Entre 30-40 años
<input type="checkbox"/>	Entre 40-50 años

<input type="checkbox"/>	Entre 50-60 años
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**2.- Sexo**

<input type="checkbox"/>	Hombre
--------------------------	--------

<input type="checkbox"/>	Mujer
--------------------------	-------

**3.-Provincia en la que resides** \_\_\_\_\_

**4.- ¿Qué parentesco o relación tienes con la persona cuidada? Soy su...**

<input type="checkbox"/>	Madre
<input type="checkbox"/>	Padre

<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>
--------------------------	-----------------------

**5.- ¿Qué nivel de estudios has alcanzado?**

<input type="checkbox"/>	Sin estudios
<input type="checkbox"/>	Estudios Primarios
<input type="checkbox"/>	Estudios Secundarios

<input type="checkbox"/>	Bachillerato
<input type="checkbox"/>	Estudios superiores
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**6.- ¿Cuál es tu actividad profesional en la actualidad?** *Marca con una X una o varias de las siguientes opciones.*

<input type="checkbox"/>	Trabajo a tiempo completo
<input type="checkbox"/>	Trabajo a tiempo parcial
<input type="checkbox"/>	Trabajo a tiempo completo por temporadas

<input type="checkbox"/>	Parado, habiendo trabajado antes
<input type="checkbox"/>	Parado, en busca del primer empleo
<input type="checkbox"/>	Trabajo en tareas del hogar exclusivamente

<input type="checkbox"/>	Trabajo a tiempo parcial por temporadas
<input type="checkbox"/>	Jubilada/o o Pensionista

<input type="checkbox"/>	Estudiante
<input type="checkbox"/>	Otro: <i>Indicar</i>

**7.- Además de con tu hija ¿con quién vives en la actualidad?** *Marca con una X tantas casillas como te correspondan.*

<input type="checkbox"/>	Pareja	
<input type="checkbox"/>	Hijas/os mayores de 18 años	Número:
<input type="checkbox"/>	Hijas/os menores de 18 años	Número:
<input type="checkbox"/>	Otras personas	Número y relación:

**8.- Fecha de nacimiento de tu hija:**

DD/MM/AA

**9.- ¿Con qué edad fue diagnosticada?** *Años:*                      *meses:*

**10.- ¿A qué servicio acude su hija?**

<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Infantil
<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Primaria
<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Especial
<input type="checkbox"/>	Centro Ocupacional
<input type="checkbox"/>	Centro de estancia diurna
<input type="checkbox"/>	Ninguno
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**11.- ¿Cuántas horas dedicas al día a atender a tu hija?**

<input type="checkbox"/>	Entre 0-5 horas
<input type="checkbox"/>	Entre 5-10 horas

<input type="checkbox"/>	Entre 10-15 horas
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**12.- ¿Recibes ayuda por parte de algún familiar y/o amigo/o para cuidar a tu hija?**

Si

No

No sabe/ No contesta

**13.- ¿Estás inscrita/o en alguna Asociación o Fundación?**

Si

No

No sabe/ No contesta

**14.- En caso afirmativo, ¿En qué Asociación o Fundación?**

<input type="checkbox"/>	Asociación Española Síndrome de Rett
<input type="checkbox"/>	Sense Barreres

<input type="checkbox"/>	Asociación Catalana Síndrome de Rett
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

**15.- ¿Has recibido y/o recibes apoyo psicológico?**



<input type="checkbox"/>	Si	<input type="checkbox"/>	No	<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta
--------------------------	----	--------------------------	----	--------------------------	----------------------

16.- En caso afirmativo, ¿por parte de qué profesional?

<input type="checkbox"/>	Psicóloga/o	<input type="checkbox"/>	Pedagoga/o
<input type="checkbox"/>	Trabajador/a social	<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>
<input type="checkbox"/>	Psiquiatra		

17.- ¿Recibe tu hija algún tipo de tratamiento terapéutico?

<input type="checkbox"/>	Si	<input type="checkbox"/>	No	<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta
--------------------------	----	--------------------------	----	--------------------------	----------------------

18.- En caso afirmativo, ¿Por parte de qué profesional?

<input type="checkbox"/>	Estimulador/ a	<input type="checkbox"/>	Fisioterapeuta
<input type="checkbox"/>	Psicóloga/o	<input type="checkbox"/>	Pedagoga/o
<input type="checkbox"/>	Trabajador/a social	<input type="checkbox"/>	Logopeda
<input type="checkbox"/>	Neurólogo	<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

19.- ¿Cada cuánto tiempo?

<input type="checkbox"/>	Diariamente	<input type="checkbox"/>	Mensualmente
<input type="checkbox"/>	Semanalmente	<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>
<input type="checkbox"/>	Quincenalmente		

20.- ¿Recibes alguna prestación económica a consecuencia de las necesidades que presenta tu hija?

<input type="checkbox"/>	Si	<input type="checkbox"/>	No	<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta
--------------------------	----	--------------------------	----	--------------------------	----------------------

21.- En caso afirmativo, ¿Qué tipo de ayuda? *Marca con una X tantas casillas como te correspondan.*

<input type="checkbox"/>	Ayuda a la dependencia
<input type="checkbox"/>	Beca del Ministerio de Educación para alumnas/os con necesidades específicas
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

## SECCIÓN A

Marca con una X la casilla superior al número que mejor describa su situación actual acerca de los aspectos de la vida cotidiana que se señalan a continuación.

### *Trabajo y/o Estudios*

A causa de mis problemas actuales, mi funcionamiento en el trabajo y/o en los estudios se ha visto afectado:

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Vida social***

A causa de mis problemas actuales, mi vida social habitual (relaciones de amistad con otras personas) se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Tiempo libre***

A causa de mis problemas actuales, mis actividades habituales en los ratos libres (salidas, cenas, excursiones, viajes, práctica deportiva, etc.) se han visto afectadas:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Relación de pareja***

A causa de mis problemas actuales, mi relación de pareja (o la posibilidad de encontrarla) se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Vida familiar***

A causa de mis problemas actuales, mi relación familiar en general se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Escala global***

A causa de mis problemas actuales, mi vida normal en general se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

## SECCIÓN B

A continuación usted deberá seleccionar una de las opciones que se le presentarán a continuación. Deberá marcar con una **X** la opción que más se acerque a su respuesta.

Nº	Pregunta	Casi Nunca o Nunca	De vez en cuando	A veces	Muchas Veces	Casi Siempre o Siempre
1	Los miembros de nuestra familia se dan apoyo entre sí.					
2	En nuestra familia se toman en cuenta las sugerencias de los hijos para resolver los problemas.					
3	Aceptamos las amistades de los demás miembros de la familia.					
4	Los hijos pueden opinar en cuanto a su disciplina.					
5	Nos gusta convivir solamente con los familiares más cercanos.					
6	Cualquier miembro de la familia puede tomar la autoridad.					
7	Nos sentimos más unidos entre nosotros que con otras personas que no son de nuestra familia.					
8	Nuestra familia cambia el modo de hacer las cosas.					
9	Nos gusta pasar el tiempo libre en familia.					
10	Padres e hijos se ponen de acuerdo en relación con los castigos					
11	Nos sentimos muy unidos.					
12	Cuando se toma una decisión importante, toda la familia está presente.					
13	Cuando nuestra familia se reúne para hacer algo no falta nadie					
14	En nuestra familia las reglas cambian.					

<b>15</b>	Con facilidad podemos planear actividades en la familia.					
<b>16</b>	Intercambiamos los quehaceres del hogar entre nosotros.					
<b>17</b>	Consultamos unos con otros para tomar decisiones.					
<b>18</b>	En nuestra familia es difícil identificar quien tiene la autoridad.					
<b>19</b>	La unión familiar es muy importante.					
<b>20</b>	Es difícil decir quien hace las labores del hogar.					

**ANEXO IV: Escala HAD**

**Subescala HAD-A para la variable ansiedad (Rico, Restrepo y Molina, 2005, p. 85)**

**1. Me siento tenso o molesto:**

	Todos los días
	Muchas veces
	A veces
	Nunca

**2. Tengo una gran sensación de miedo, como si algo horrible me fuera a suceder:**

	Totalmente, y es muy fuerte
	Sí, pero no es muy fuerte
	Un poco, pero no me preocupa
	Nada

**3. Tengo la cabeza llena de preocupaciones:**

	La mayoría de las veces
	Con frecuencia
	A veces, aunque no muy a menudo
	Sólo en ocasiones

**4. Puedo estar sentado tranquilamente y sentirme relajado:**

	Nunca
	Rara vez
	Por lo general
	Siempre

**5. Tengo una sensación de miedo, como de “aleteo” en el estómago:**

	Muy a menudo
	Con frecuencia
	En ciertas ocasiones
	Nunca

**6. Me siento inquieto, como si estuviera continuamente en movimiento:**

	Mucho
	Bastante
	No mucho
	Nada

**7. Me asaltan sentimientos repentinos de pánico:**

	Muy frecuentemente
	Bastante a menudo
	No muy a menudo
	Nada

**Subescala HAD-D para la variable depresión** (Rico, Restrepo y Molina, 2005, p. 86)

**1. Sigo disfrutando de las cosas como siempre:**

	Nunca
	De vez en cuando
	Gran parte del día
	Casi todo el día

**2. Soy capaz de reír y ver el lado gracioso de las cosas:**

	Actualmente en absoluto
	Actualmente mucho menos
	Actualmente algo menos
	Igual que siempre

**3. Me siento alegre:**

	Nunca
	Muy pocas veces
	En algunas ocasiones
	Gran parte del día

**4. Me siento lento y torpe:**

	Gran parte del día
	A menudo
	A veces
	Nunca

**5. He perdido el interés por mi aspecto personal:**

	Completamente
	No me cuido como debería de hacerlo
	Es posible que no me cuide como debiera
	Me cuido como siempre lo he hecho

**6. Espero las cosas con ilusión:**

	En absoluto
	Mucho menos que antes
	Algo menos que antes

	Como siempre
--	--------------

**7. Soy capaz de disfrutar con un buen libro o con un buen programa de radio o televisión:**

	Casi nunca
	Pocas veces
	Algunas veces
	A menudo

**ANEXO V: Escala de Inadaptación** (Echeburúa, Corral y Fernández-Montalvo,

2000, p. 339-340)

***Trabajo y/o Estudios***

A causa de mis problemas actuales, mi funcionamiento en el trabajo y/o en los estudios se ha visto afectado:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Vida social***

A causa de mis problemas actuales, mi vida social habitual (relaciones de amistad con otras personas) se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Tiempo libre***

A causa de mis problemas actuales, mis actividades habituales en los ratos libres (salidas, cenas, excursiones, viajes, práctica deportiva, etc.) se han visto afectadas:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Relación de pareja***

A causa de mis problemas actuales, mi relación de pareja (o la posibilidad de encontrarla) se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo



***Vida familiar***

A causa de mis problemas actuales, mi relación familiar en general se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

***Escala global***

A causa de mis problemas actuales, mi vida normal en general se ha visto afectada:

0	1	2	3	4	5
Nada	Casi nada	Poco	Bastante	Mucho	Muchísimo

**ANEXO VI: Escala Connor-Davidson** (Rodríguez y Moleiro, 2012, p. 96-97)

---

**0 en absoluto, 1 rara vez, 2 a veces, 3 a menudo, 4 casi siempre**    **0   1   2   3   4**

---

1. Soy capaz de adaptarme a los cambios
  2. Tengo personas en las que puedo confiar y con las que me siento seguro
  3. Algunas veces dejo que el destino o dios me ayude
  4. Puedo resolver cualquier acontecimiento que se me presente
  5. Los éxitos pasados me ayudan a afrontar nuevos desafíos con confianza
  6. Veo el lado divertido de las cosas
  7. Afrontar el estrés me fortalece
  8. Tiendo a recuperarme de las enfermedades o de las dificultades
  9. Pienso que las cosas ocurren por alguna razón
  10. Me esfuerzo al máximo en cada ocasión
  11. Puedo conseguir mis metas
  12. Cuando parece que irremediablemente algo no tiene solución, no abandono
  13. Sé dónde acudir cuando necesito ayuda
  14. Bajo presión me concentro y pienso claramente
  15. Prefiero tomar la iniciativa cuando hay que resolver un problema
  16. No me desanimo fácilmente por el fracaso
  17. Pienso que soy una persona fuerte
  18. Tomo decisiones difíciles o impopulares
  19. Puedo manejar sentimientos desagradables
  20. Sigo los presentimientos que tengo
  21. Tengo muy claro por dónde quiero ir en mi vida
  22. Siento que controlo mi vida
  23. Me gustan los desafíos
  24. Trabajo para conseguir mis metas
  25. Me siento orgulloso y orgullosa de mis logros
- 

*Fuente:* (Connor y Davidson, 2003).

**ANEXO VII: Escala FACES III** (Ponce et al., 2002, p. 630)

Nº	Pregunta	Casi Nunca o Nunca	De vez en cuando	A veces	Muchas Veces	Casi Siempre o Siempre
1	Los miembros de nuestra familia se dan apoyo entre sí.					
2	En nuestra familia se toman en cuenta las sugerencias de los hijos para resolver los problemas.					
3	Aceptamos las amistades de los demás miembros de la familia.					
4	Los hijos pueden opinar en cuanto a su disciplina.					
5	Nos gusta convivir solamente con los familiares más cercanos.					
6	Cualquier miembro de la familia puede tomar la autoridad.					
7	Nos sentimos más unidos entre nosotros que con otras personas que no son de nuestra familia.					
8	Nuestra familia cambia el modo de hacer las cosas.					
9	Nos gusta pasar el tiempo libre en familia.					
10	Padres e hijos se ponen de acuerdo en relación con los castigos					
11	Nos sentimos muy unidos.					
12	Cuando se toma una decisión importante, toda la familia está presente.					
13	Cuando nuestra familia se reúne para hacer algo no falta nadie					

- 
- 14** En nuestra familia las reglas cambian.
- 
- 15** Con facilidad podemos planear actividades en la familia.
- 
- 16** Intercambiamos los quehaceres del hogar entre nosotros.
- 
- 17** Consultamos unos con otros para tomar decisiones.
- 
- 18** En nuestra familia es difícil identificar quien tiene la autoridad.
- 
- 19** La unión familiar es muy importante.
- 
- 20** Es difícil decir quien hace las labores del hogar.
- 

*Fuente:* (Ponce et al., 2002).

## ANEXO VIII: Recopilación de entrevistas

### ENTREVISTA CLARA

---

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Mi hermana tiene 38 años y lo recibió con 34 años.

**¿Qué empezaste a notar en tu hermana que te alertó de que algo no iba bien?** Se lo notó mi abuela (la madre de mi madre), le empezó a decir a mi madre que la niña en lugar de ir hacia adelante con el desarrollo iba para atrás. Porque mi hermana con año y medio o dos hablaba lo que hablaba un niño de esa edad, pero de repente empezó a hablar menos, empezó con las crisis, empezó a estar súper inquieta que no había quién la aguantase. Notamos inquietud, noches sin dormir, pérdida del habla, crisis epilépticas, etc.

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?** Pues es que no lo recuerdo bien, porque me pilló con 10 o 11 años. En mi casa como sin saberlo se normalizó mucho, a lo mejor a lo bruto, no de la mejor manera (risas), pero nunca hemos recibido ayuda. X era así, mi hermana era así, pues a vivirlo de la mejor manera. No recuerdo que me dijeren la niña tiene esto o lo otro. Tú misma te vas dando cuenta de que no es normal. Cuando le ponen un vestido para la comunión de tu hermano y esta todo el rato levantándose el vestido, la ponen un gorrito y empieza tirarse del gorrito, pues empiezas a darte cuenta.

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o emociones encontrados?** Las emociones eran fastidiadas porque era sin dormir. Yo no recuerdo la infancia tanto, pero la adolescencia como una carga, hasta llegué a pensar que era un estorbo. Porque claro, no lo entiendes, tienes una sobrecarga, porque quieres salir con tus amigas pero tienes primero que sacar a tu hermana, que tu madre quiere irse de fin de semana o quiere hacer cualquier cosa, tienes que sacrificar tu fin de semana.

**¿Qué significa tener una hermana con Síndrome de Rett?** Mucha responsabilidad, y desde que no están mis padres yo a veces me ahogo. Porque hasta que ha estado mi madre cualquier cosa se lo preguntaba a ella. Ahora yo soy la tutora, mis hermanos pasan y es mucha responsabilidad. También es un regalo, porque por ejemplo ayer fui verla, estaba tan contenta, me recibió tan bien, y dije ¡joer que bien, que está bien!. También ahora tengo 47 años y no es lo mismo lo que siento ahora que en plena adolescencia. La adolescencia ha sido muy traumática, no sé cómo he podido terminar una carrera, ni mi hermana otra, porque mis padres en lugar de buscar apoyos fuera, lo buscaron en nosotras y nos sobrecargaron.

**¿Cómo ves el futuro de tu familiar?** Pues el futuro, que dure muchos años y que siga en su resi que es lo mejor que tiene. Pero sí que ando buscando una casa grande para poder tener un espacio grande para ella.

**¿Cómo definirías a tu hermana con tres palabras?** Rebelde, noble, y tiene mucho genio. Porque al final mi padre era un hombre como mucho genio y está la genética que le ha mutado el gen. Pero luego tiene cosas que digo madre mía hija eres digna de quién eres. Al final, pues lo mismo, tiene su genio. Luego tiene buen corazón, no expresa pero con los ojos... y yo he sido privilegiada que me he llevado abrazos de mi hermana.

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?** Pues aunque suene basto, una putada. Porque es una persona que en principio nace bien, porque no es como un Síndrome de Down que ya te lo dicen antes o durante el parto, que ya te van preparando, le tenemos que valorar a ver qué tiene. Pero lo del Síndrome de Rett que hasta los dos años, bueno ahora hay gente que lo descubre a los 6 meses, pero que no lo descubres. Que tengas tú un embarazo normal, que eches cuentas que tu niña ha nacido bien y que luego vayas viendo lo que te viene encima, es una putada. De hecho un neurólogo se lo dijo a mi madre, que lo que tienes es una putada.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?** Echo de menos más apoyos, porque mi hermanos tienen sus hijos, no se involucran, como que se han desentendido un poco. Se creen que por ser yo su tutora tengo la obligación exclusiva. Cuando yo le he dicho a mi otra hermana que ser tutora es un mero trámite. De hecho, lleva aquí desde octubre del año pasado y no han venido ningún día a conocer su casa.

**¿Cuál es tu papel como hermana en esta situación?** Todo, me encargo de llevarla a sus revisión médicas, de comprarle ropa. De si necesita algo en la resi se lo llevó, de sacarle de vez en cuando a darle un paseo... me encargó prácticamente de todo. Por suerte tengo una residencia que gracias a dios no tiene que vivir conmigo, pero me encargo de todo. De hecho el teléfono que tienen en la resi es el mío, para lo bueno o malo o cualquier urgencia.

**¿Acudes a terapia psicológica?** He estado dos años yendo porque al final pues yo creo que he tenido depresión más veces de las que me he dado cuenta. Porque lo achacas a tristeza, aburrimiento, cansancio, que se ha acabado el verano... pero ya llegó un momento en mayo del 2016, que no podía más. Mi marido me animó y he estado yendo dos años y me ha cambiado la vida, me ha hecho verlo todo con otra perspectiva.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?** Gracias a dios mi padre era un hombre muy trabajador y nos ha dejado bien situados. A mi hermana he conseguido que le suban la pensión al ser huérfana de los dos, de cobrar 200 la han pasado a 700 al mes. Gracias a dios la puedo llevar a sanidad privada y lo que necesite (se omite información personal).

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?** Pues la gente que va a terapias le cuesta un dinero, por lo que si te dan ayuda...Por ejemplo, ahora en la asociación han descubierto que todo lo que esté relacionado con el agua a estas niñas les viene estupendamente. Hay sitios que te dan ayuda, pero como quieras apuntarla a todas las terapias que le puedan venir bien pues no sé cuánto se te puede ir al mes. Los medicamentos ¡vale!, porque tienes la receta pero son medicamentos, pañales, etc. X no necesita silla pero la

que necesita silla pues... Nosotros decimos que qué suerte ha tenido mi hermana de caer en una familia, que nos hemos podido permitir lujos, como es llevarla a Suiza para que te la mire un doctor. Pero sí que se necesita dinero.

**¿En qué Asociación estáis inscritos?** Estoy en la se Síndrome de Rett y en la de ASTOR.

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?** La primera toma de contacto, fue cuando leí un artículo en una revista en la consulta del dentista y me metí por internet y empecé a averiguar y les conté un poco los síntomas. El otro día recuperando el email, yo creo que aquello fue finales de 2014-2015. Y les escribí contándoles el caso de mi hermana y me dijeron que sí, que daba toda la perspectiva de Síndrome de Rett y me recomendaron ir a la Fundación Jiménez Díaz para hacerle el diagnóstico.

**¿Qué os ha aportado la Asociación?** Mucha información, para comparar y ver. Las asociaciones son lo más grande. Porque ves que hay gente como tú, peores, mejores y te abren mucho los ojos. Yo la pena que tengo es que mi madre la pobre no se ha enterado de todo esto.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hermana diariamente?**  
Trabajan educadores, cuidadores y la he apuntado a musicoterapia, y a terapia animal vamos a ir. Tampoco se puede hacer mucho más con ella. Hemos empezado este año otra vez con la piscina, pero le da mucho respeto el agua en grandes cantidades, porque le han dado crisis dentro del agua.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?** No, no están especializados pero es gente con mucha voluntad y muy cariñosos. No sólo con mi hermana, sino se deshacen con todos. A veces parecen todos hermanos.



**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hermana?** Escolarización como tal siempre ha ido a cole especial. No sabe ni leer ni escribir, porque no tiene capacidad. Tienen una deficiencia psíquica de un 91%.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta de que tu hermana era especial?** Pues todo. Todo. Yo muchas veces pienso lo diferente que hubiera sido mi vida si mi hermana hubiese nacido sin este problema. No te digo que bien, porque igual estaba peor que ahora, porque nunca sabes lo que la vida te va a traer (añade información personal sensible).

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?** Pues quitado tranquilidad y aportado, pues tener una hermana pequeña que me quiere mucho. Me ha aportado otra visión de la vida. Valoro más la salud y el estar bien.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de tu hermana?** Sí, por suerte para mejor. Porque he tenido mucha suerte con mi marido que la quiere mucho y se ha involucrado mucho con ella y parece que está casado con las dos. Le ha despertado una ternura especial porque la ve tan indefensa que no puede aguantar algunas cosas. Hemos tenido problemas en la otra resi y venía él a sacar la cara (añade información personal ajena a la pregunta).

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos/as?** ¡Ay sí! Sí. La adolescencia yo he estado haciendo memoria este verano y pensando mucho y en la adolescencia lo he pasado muy mal. Porque para que mi madre pudiese ir a algún sitio nos teníamos que quedar con mi hermana. Pues si el sábado tenías un cumpleaños o mejor plan pues no podías. Yo me he llegado a escapar de casa para salir y luego he llegado a casa y me he encontrado la casa que pa qué... Pero sí que me ha cambiado la relación porque yo me veía más limitada que ellos. Tú siempre tenías el perito de tu hermana. Si querías ir a la piscina por la mañana os la lleváis por la mañana, luego quedáis con la amigas, antes de salir

con las amigas le tenéis que dar un paseo. Que mis padres también pudiéndolo hacer se podrían haber buscado una nani que se hubiese cargo de esas cosas. Pero también por desconocimiento práctico que siempre va a estar mejor con sus hermanas. Me podía hacer cargo de ella porque ya casi era adulta, entonces se han aprovechado un poco de tirar de nosotros al tener hermanos mayores. Ha sido difícil.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?** Paciencia, mucha paciencia. Que se metan en la asociación en cuanto puedan, que hablen, que busquen, que comparen que anima mucho ver que hay gente como tú.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?** Todo lo que te den es poco. Desde ayudas psicológicas para los padres para enfrentarse a lo que les vienen encima, a ayudas económicas porque malo si no se mueven y peor si se mueven para adaptar la casa (se refiere a movilidad reducida), etc. Los tratamientos médicos, las terapias también.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?** Sí, con lo poquito que he tratado con la Asociación y con una niña de mi pueblo

**¿Qué os aporta ese contacto?** Pues me trae muchos recuerdos de cómo era mi hermana de pequeña y ¡jelines! todo lo que hemos avanzado.

## ENTREVISTA CLAUDIO

---

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Tiene 41 años y recibió el diagnóstico con 16 años.

**¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?** Se empezó a notar cosas raras a partir de los 8 meses. Empezó a dormir menos, a estar muy activa, excesivamente activa. Después veíamos anormalidades que no veías en otros niños. No te puedo especificar mucho porque han pasado muchos años. Mi hija hablaba y dejó de

hablar. A partir del año o así empezó a hablar menos, estaba muy alterada o nerviosa, dormía muy poco. El pediatra le hizo una investigación muy severa y profunda. Estuvo más de un mes ingresada para que le siguieran la investigación. La analítica salió bien. Lo único que salió fue el azúcar un poco bajo. Y el diagnóstico era de subnormalidad sin poderla encasillar en ningún sitio.

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?** Mi hija a lo largo desde que descubrimos ese problema hasta que supimos lo del Rett pasaron 15 años y pasó por distintos niveles de diagnóstico. Por ejemplo le diagnosticaron Cornelia de Lange. Pues parece ser que en algunos momentos tenía pinceladas de esa enfermedad que encajaba ahí. O cuando empezaron las crisis de epilepsia empezaron a hablar de Síndrome de West. Y al final ya era el abanico más abierto, la encajaron en autismo. Por lo que tú me acabas de preguntar ese día fue casual. La Asociación Rett se había fundado dos años antes después del congreso de Rett en el 90. A partir de ahí unos padres fundaron la asociación y empezaron a enviar folletos divulgativos a multitud de colegios. Llegó al educador de mi hija un tríptico. Le llegó, lo fotocopió y me lo llevó a casa. Y me dijo: léelo que creo que es lo que tiene tu hija. Fue en ese momento cuando yo llamo a la Asociación. Y me buscaron cita para el médico rehabilitador de la Fe que era uno de los que más sabía de Rett de toda España. Él la miró y dijo clínicamente es eso (Síndrome de Rett).

**¿Cuáles fueron el primer sentimiento y emociones encontrados?** Mucho alivio, porque hasta ahora te he contado el abanico y no me creía nada. Yo sabía que ese no era su sitio definitivo. Pero si el profesional que es el que sabe no sabe dónde ubicarla pues...Para mí esa búsqueda de la enfermedad era muy importante. Durante mi época como presidente y era el que contactaba con los padres y el decirle al padre sobre todo eso, los padres lo que vamos buscando es que nos digan el diagnóstico. Eso nos frena en la búsqueda y es a partir

de ese momento cuando decimos y ahora cómo puedo ayudar a mi hija. Y ese punto es muy, muy importante

**¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?** Es muy complicado y muy simple. Es tener un amorcico en casa maravilloso. Un terroncito de azúcar. Pero te ata mucho a ella o te rompe. La familia o se une mucho o se puede romper. Para eso los padres tenemos que ser muy responsables porque un hijo viene al mundo para preocuparse de él y si tiene un problema hay que seguir ayudándolo más todavía. Cuando decides tener un hijo decides responsabilizarte de él.

**¿Cómo ves el futuro de tu hija?** Muy rutinario. Es una rutina: despertar, comer, relajarse, siempre rutina. No la saques de ahí porque se altera. No sé cuántos años va a vivir porque estas niñas están muy sanas. Les afecta si acaso los medicamentos. El techo de vida de ellos no sé cuál será pero va a ir perdiendo cada vez más movilidad. Pero eso es consecuencia de la propia edad y enfermedad. El movimiento de las manos, se le van deformando los dedos, la hipotonía hace que las piernas sean cada vez más rígidas, o ahora tiene pie equino.

**¿Cómo definirías a tu hija con tres palabras?** ¡Uy! Con una, maravillosa. X es muy dulce, muy tierna y muy cariñosa.

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?** El Síndrome de Rett para todo el mundo es una putada, menos para ella. Ellas no conocen el dolor casi, el umbral del dolor físico lo tienen muy alto. Pero el psíquico tampoco porque te transmiten tanta ternura que al final ellas saben cómo contactar contigo. El Síndrome de Rett es una gran putada porque te encuentras tan impotente de no poder ayudar a esa criatura.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?** No.

**¿Cuál es el papel de su hermano/a en esta situación?** Los hermanos es muy complicado. Las hermanas a veces son mejores que los hermanos. Los chicos somos más

despegados. Hasta que no se hacen mayores y se dan cuenta de que deben apoyar más este tema. No son conscientes de que deben de ayudar. Los hombres somos un poco más egoístas en ese aspecto. Un hermano ya solamente por el tema de género no se viene a la ducha a ayudarte a ducharla, ¡oye cámbiale el pañal! pues no se viene a cambiar el pañal. Ya sea por mentalidad o tradición pero no lo hace.

**¿Acudes a terapia psicológica?** No.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?** Ahora algo más que antes. Antes ninguna. Eso era una labor que en la Asociación hicimos al principio, luchar. Cuando éramos Asociación a nivel de mi Comunidad (omite nombre por anonimato) luchamos porque no teníamos ayuda y conseguimos que se recetarán los pañales y fueran gratuitos. Cosa que no se hacía en el resto de España. La medicación también ya se empezó a conseguir como medicación gratuita. Hoy en día ya abarca a nivel nacional... A día de hoy cuento con la ayuda de dependencia.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?**

Sobre todo hoy en día que se conoce la enfermedad las distintas ayudas que hay para mejorar la calidad de vida de las niñas como son las distintas terapias que hay: hipoterapia, fisioterapia, hidroterapia, musicoterapia. Pero nada te ayuda la administración para ningún tipo de terapia. Esa es la problemática.

**¿En qué Asociación estáis inscritos?** En la Rett y en la AFADEI

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?** Ya te lo he contado antes (se copia la información donde responde a esta pregunta).La Asociación Rett se había fundado dos años antes después del congreso de Rett en el 90. A partir de ahí unos padres fundaron la asociación y empezaron a enviar folletos divulgativos a multitud de colegios. Llegó al educador de mi hija un tríptico. Le llegó, lo fotocopió y me lo llevé a casa. Y me dijo: léelo que creo que es lo que tiene tu hija. Fue en ese momento cuando yo llamé a la

Asociación. Y me buscaron cita para el médico rehabilitador de la Fe que era uno de los que más sabía de Rett de toda España. Él la miró y dijo clínicamente es eso (Síndrome de Rett).

**¿Qué os ha aportado la Asociación?** Maravilla. Pues muchos amigos. Para mí mucha gratificación el ver que alguien te diga gracias porque me has ayudado mucho y eso era impagable. Mi esfuerzo me costaba porque dedicaba montones de horas hablando por teléfono. En nuestra página de web antigua metiendo información, con el correo electrónico contactando incluso con otros países para hablar o enviar información. Y para ayudar a las familias para pedir cita con un médico o buscarle otros médicos. Después, yo sabía que me lo iban a pagar muy bien dándome las gracias. Para mí es lo que más me ha llenado y gratificado.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija diariamente?** Ahora todos. Porque allí en la residencia menos el logopeda. Recibe hidroterapia y fisio.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?** No. Yo creo que especialistas particulares en el Síndrome de Rett no hay ninguno. Porque yo considero que cada niña o niño con Síndrome de Rett es distinto.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hija?** Educación especial y ahora está en residencia.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tu hija era especial?** Pues el intentar ayudar a los demás. Pero sin buscar nada a cambio.

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?** No, yo creo que me ha aportado todo lo que te he dicho anteriormente y me lo ha sustituido por el tiempo que he perdido pero que no lo he perdido. Lo he cobrado con la gratitud.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestra hija?** Hubo cambios pero es como cualquier relación que de verdad se sustenta en algo positivo. Unos días tienes malos y otros buenos. Yo con mi mujer me llevaba muy bien con

nuestros enfados de pareja normal. Yo de hecho no nos separamos. Nos separamos porque mi mujer falleció. Yo creo que la relación de pareja se debe basar en la interacción entre uno y otro. No siempre uno tiene razón y el otro la tiene.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigo/as?** Me obligó de alguna manera a no hacer la misma vida de antes. Si antes salías los fines de semana pues a partir del diagnóstico o tener tu hija con problemas, si eres un poco responsable te das cuentas que estas niñas viven en una rutina. Pues no la saques de esas rutinas. No te la llesves a un bar de fiesta, y si vas, pues vas un ratito y fuera. Lo que conlleva es que los amigos nos distanciáramos y me di cuenta que no eran amigos, eran conocidos. Los amigos son otra cosa.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?** Que contacte con otras familias. Antes le diría asóciate pero yo hoy lo veo de otra manera viendo cómo va la asociación nuestra. Porque con otras familias os ayudáis mutuamente y la asociación hoy por hoy ayuda menos.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?** Yo creo que hoy por hoy, al decirle a una familia muy al principio de tener a la niña y darle el mazazo ese tan fuerte, ese día habría que tener una psicóloga o psicólogo para ayudar a esa familia. Porque a partir de ese momento viene la desestructuración de la propia familia y más siendo tan pequeña. Porque empiezan los dos a buscar la pastilla milagrosa o a ponerse a muy corto plazo la solución de su hija. Y esa ansia hace que los padres se desatiendan de la niña, y las niñas son muy receptivas, y automáticamente detectan si tú estás bien o no estás bien. Y si no estáis bien, ellas lo perciben y también tienen esa ansiedad y por lo cual duerme mal, está más intranquila, nerviosa, etc. Entonces la niña necesita que la familia esté relajada.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?** Hoy día menos, pero sí.

**¿Qué os aporta ese contacto?** Amistad porque ahora son amigos. Cuando hablamos, hablamos en la misma sintonía, nos entendemos. Si hablamos de la enfermedad pues precisamente como estamos hablando de la misma enfermedad nos entendemos perfectamente. Cuando estamos en la residencia y estamos hablando con otros padres, no puedo hablar de la enfermedad de mi hija porque no nos entendemos porque la enfermedad de sus hijos es diferente. En cambio, cuando estamos las dos familias con Rett, estamos hablando con la misma sintonía y eso sí que es muy importante para los dos. A lo largo de los años siempre se consigue aprender algo.

### ENTREVISTA FLORA

---

*Nota:* M (madre) y P (Padre)

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Tiene 34 años y fue diagnosticada con 14-15 años.

**¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?**

M: Fue a los nueve meses porque dejó de hacer todo lo que hacía ella. Tuvo como un cambio de estar bien a de repente a estar llorando y llorando.

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?**

M: Un alivio. Para mí fue un alivio porque durante 14 o 15 años no sabía lo que tenía.

P: En una revisión médica que tuvo aquí le pusieron deficiencia mental en estudio.

¡Hala iros! Y no sabíamos lo que tenía.

M: En el 99 fue cuando se hicieron los primeros ensayos de genética en Rett y entonces ya nos lo confirmaron en el Hospital San Juan de Dios (Barcelona).

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos y emociones encontrados?**

M: Como cuando vas al médico y te dice tienes anginas. Alivio.



P: Ten en cuenta que desde que lo descubrió ha sido ella quien ha estado con ella y la ha tratado siempre como una chica normal (refiriéndose a su mujer e hija).

**¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?**

M: A nivel emocional la sigues queriendo como si no hubiera tenido un Síndrome de Rett, lo único que tienes que estar muy pendiente de ella y la vida te la condiciona.

P: Es cambiar el chip. Siempre tenemos que estar con ella y no la podemos dejar sola.

**¿Cómo ves el futuro de tu hija?**

M: Puf no lo sé. Voy a intentar seguir luchando con ella. Pero te vas agotando. Yo sé que si me muero yo, es carne de cañón de residencia.

**¿Cómo definirías a tu hija con tres palabras?**

M: Felicidad y sabiduría.

P: Bondad.

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?**

M: Yo hablo con las familias y les digo que no se tienen que preocupar porque su hija tiene un Síndrome de Rett, tiene una enfermedad y hemos tenido la gran suerte de que nos ha tocado la lotería. Porque la naturaleza nos ha elegido entre millones, el por qué no lo sé. Te tienes que dedicar a ella pero vas a elegir unos valores que si tienes una hija normal no puedes. Tu hija es la que va marcando unos ritmos y te vas adaptando a ellos.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?**

M: Bueno los amigos que tenemos la han aceptado y mi familia igual. Desde que nos la diagnosticaron, tanto mi hermana y mis padres han sido un apoyo muy importante para ella. No puedes decir uno no lo han querido o aceptado. Por parte de mi familia si hemos tenido apoyo.

P: Y mi hermana también. Yo considero que hay dos partes en la familia, los que la tratan como una chica normal y le hablan y no es tonta, pero luego hay otra parte de la familia que le dan dos palmaditas y se olvidan de ella. Piensan que no les entienden.

**¿Cuál es el papel de su hermano/a en esta situación?**

No tiene.

**¿Acudes a terapia psicológica?**

M: No.

P: No.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?**

M: Con ninguna.

P: Eso si te lo cuento yo. Se me quedó grabado. Vino un señor a casa cuando hicieron lo de la dependencia hace 19 años con su ordenador para preguntarnos este tipo de cosas. Después de ver cómo es X, no la valoró nada. Dijo ustedes según mi baremo tienen derecho a un colegio pero ya lo tienen. Una ayuda de una persona dos horas para que la saquen, y lo apunto pero de momento no tenemos personal. Aún estamos esperando esa ayuda de dos horas. Y con el tema de las cosas que necesita X como musicoterapia, sus palabras fueron pues gracias que lo pueden pagar, cerró el ordenador y se fue.

M: Ayudas no porque cuando salió la ley de la dependencia daban ayuda hasta 18 años y tenían que estar escolarizados, pero X no lo estaba porque era mayor. Y no nos daban ninguna ayuda. Si la tenías en casa te daban 300-400 euros o si la llevas a un centro hacen un concierto con el centro. Lo único que yo percibo es lo que te da la seguridad social de hijos a cargo.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?**

M: Todas.

P: Todo. Si la quieres mantener, yo calculo unos 400-500 euros al mes se van.

M: Tener un hijo con Síndrome de Rett es una hucha sin fondo. Si tú la quieres llevar a la rehabilitación, natación, terapia ocupacional, cualquier cosa que no esté subvencionado lo tienes que pagar. A nosotros cada sesión de fisio nos cuesta 40 euros una sesión de 45 minutos. Los caballos 30 euros una vez a la semana, la musicoterapia 20, etc.

P: No es un capricho, son cosas que nos hemos dado cuenta que lo necesita. Es que le va bien a su mantenimiento.

M: Lo haces trabajando y privándote de cosas. Lo que a estas niñas les viene bien es tener un gimnasio montado en tu casa.

### **¿En qué Asociación estáis inscritos?**

M: En la Asociación Española de Rett y en la Catalana. Y cuando mi hija era pequeñita en una asociación de problemas de crecimiento.

### **¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?**

M: Cuando me dijeron que X era una nena Rett, no había información en internet como ahora. Yo lo poquito que supe del Rett era cuando estábamos en Madrid esperando el diagnóstico estaba el libro *la biblia del autismo* y en la parte final del libro ponía Síndrome de Rett. Yo misma me di cuenta y esa información se me hizo corta. Nadie sabía de Rett. Mi hermana tenía una amiga que trabajaba en servicios sociales y allí había unos libritos de Rett. Entonces me puse en contacto con la Asociación Valenciana de Síndrome de Rett que luego se convirtió en la nacional.

### **¿Qué os ha aportado la Asociación?**

M: Mucha información y apoyo. Yo cuando estábamos en la Asociación Española recibí muchísimo apoyo por parte de ellos. Cuando la operamos y vinieron al hospital. Para mí fue confianza, bondad, sabiduría todo lo que te transmiten. Yo hasta ahora he estado muy contenta en la asociación.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija diariamente?**

M: Educadores al centro que va de mañana y por la tarde la llevamos a actividades de tiempo libre. Allí hace cocina, otro día hace artes varias y luego las salidas que tienen de relacionarse con gente (excursión). Luego aparte tenemos la fisioterapia, hipoterapia, musicoterapia y la natación.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?**

M: Por ejemplo el musicoterapeuta si conoce el Rett porque lo conocemos desde que tenía X, 16 años. Porque al principio no sabía qué era el Rett y ahora lleva a todas las niñas Rett. Pero del Rett especialistas nadie, así que buscan información en google y se informan.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido vuestra hija?**

M: Educación especial y centro ocupacional.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tu hija era especial?**

M: Diferente... a mí tampoco es tanto. La única diferencia es que tienes que estar las 24 horas con ella. Nosotros por ejemplo, para ir al cine la hemos llevado con nosotros.

P: La hemos llevado a todos los sitios como si fuera normal.

M: La enseñabas el comportamiento y le has explicado siempre y que tiene que tener un comportamiento y demostrar un respeto de la gente que está a su alrededor. Desde pequeña lo hicimos. La parte de me quiero ir con mi pareja y no me puedo ir. Pierdes mucha intimidad.

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?**

M: Nos ha aportado valores.

P: Como no hemos conocido otra no sé qué decirte.

M. Quitado a lo mejor poder tener otro hijo. Yo pensé que si tengo otro hijo va a ser una carga para él su hermana. Va a tener una responsabilidad sin querer, de las necesidades

de ella cuando no es un problema de sus hermanos, sino de sus padres. Entonces decidí no tener más hijos.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestra hija?**

M: Nos hemos apoyado pero, claro pierdes intimidad. Estas chicas necesitan mucho tiempo y dedicas un 80%, un 10% a la casa y otro 5% si le toca a él.

P: Ha sido ella la que se ha ocupado de X. Yo de ella me he ocupado de verdad los 3 últimos años que trabajé en una empresa de aquí y me facilitaron el horario. De esto hará 4 años y 2 de jubilado. Son 6 años que sí me he ocupado de ello. Los otros años ha sido ella (la madre), y lo digo.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amig@s?**

P: No, igual.

M: De momento igual. Ellos lo aceptaron y no hemos tenido ningún problema con ellos.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?**

M: Pues que no echen la toalla y que no se agobien. Que no vean todo lo malo. Que hay una pequeña luz. Todo lo que tú lees de Rett es malo. Lees el diagnóstico de Rett y tienes una hija Rett y se te cae el mundo encima. Yo siempre les digo que no hagan caso de ese diagnóstico, que sepan cuál es el nombre de la enfermedad pero que no hagan caso de la evolución de la enfermedad, porque cada niña evolucionada de una forma diferente. Hay niñas que evoluciona muy bien, otras niñas que evolucionan menos. Yo siempre les digo que es trabajo y obtienes una respuesta. A mí siempre me gusta llevar X para conocer una nueva familia Rett, no para crear falsas esperanzas pero por lo menos para que tengan un bastón donde apoyarse.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?**

M: Económicas, psicológicas y necesidades educativas. Educativas en el sentido de que estas niñas necesitan una persona de confianza. Educativas hacia los padres y educativas hacia las niñas. Esos padres tienen saber qué es el Rett, educar a sus hijas, saber qué objetivo quieren alcanzar con su hija para obtener un resultado. En el momento que no esté el padre y la madre van a necesitar un educador.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?**

M: Sí.

**¿Qué os aporta ese contacto?**

P: Yo sinceramente el pensar que mi hija es al que mejor está quizá por el esfuerzo de su madre por tratarla como una chica normal y quizá ese es el camino. A mí esa comparación con otras, me anima.

M: El estar con otras familias y hablar del Rett es bonito. Es como una especie de terapia.

P: A mí personalmente me anima cuando estamos juntos en los congresos por el hecho de pensar que lo estamos haciendo bien. Por ejemplo, en comentarios de ¡mira que está comiendo sola!

M: A mí al principio el contacto con otras familias era muy frustrante porque de ver que yo tenía una hija que estaba muy bien y el resto no. Porque yo quería que ellas también estuvieran bien. Te das cuenta que no, que cada niña lleva una evolución y a veces me hacen sentir mal de lo bien que está X. Es una sensación que uno tiene. Pero claro me pongo en la piel de un papá que tiene una hija en silla de ruedas, con pañales, que les gritan o se agreden, pues lo pasa mal. Porque dices que suerte he tenido yo y que pena que ellos no puedan disfrutar como yo estoy disfrutando de mi hija.

## ENTREVISTA INÉS

---

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Tiene 5 años y fue diagnosticado con 3 años.

**¿Qué empezaste a notar en tu hijo que te alertó de que algo no iba bien?**

Empezamos a notar cuando tenía que sostenerse sentado a partir de los 6 meses. Notamos que tenía la espalda tortuga. El hijo mayor que tenemos ha sido muy bueno de pequeño, pues decíamos que era como su hermano mayor. Tampoco nos preocupamos, decíamos que iba más lento. Pero ya a los 10 meses o 12 era más evidente que no andaba o se mantenía sentado. Ya nos derivaron a neuropediatría y a Atención Temprana y allí el neuropediatra nos dijo no sabía si realmente es un problema madurativo o realmente hay algo más. Luego empezaron a salir movimientos involuntarios, veías que la mirada se le hacía golpecitos. Ya veíamos al tercer año que algo claro pasaba. Pero realmente como que mantienes la esperanza de que cambiará, porque en los electros nunca le salía nada.

**¿Cómo describirías el momento en que te enteraste de que tu hija era diferente?**

A mí me lo dijeron de forma accidental. Era justo cuando empezaba el cole, y la médico rehabilitadora dijo te veo aunque se te haya acabado y así ya nos despedimos. Y entró al ordenador dentro del historial de X y dice ¡ay pues mira ya están los resultados del exoma! Pues supones que es una mutación de....es un Síndrome de Rett light. Pensando ella que yo lo sabía. Llamé a mi marido pero no me lo cogía. Y llamé a una amiga que tiene una hija con una enfermedad, y me dijo llama a X y habla con ella (delegada Síndrome de Rett en su provincia).

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o emociones encontrados?** Yo recuerdo de echarte a llorar cuando después hablé con el de genética pero también un cierto alivio al saber lo que es.

**¿Qué significa tener un hijo con Síndrome de Rett?** Para mí es que es mi hijo, me da igual porque es que es mi hijo. Entonces yo también digo que tengo dos hijos más, que eso me ayuda mucho y los mayores al final umm. Hubiera sido muy diferente si mi hijo hubiera sido el primero de los hermanos. Para mí en ese sentido no ha sido diferente. Siempre hay momentos y momentos pero no lo he visto por ejemplo como familias que conozco del cole que a lo mejor no saben qué hacer.

**¿Cómo definirías a tu hijo con tres palabras?** Es súper cariñoso, alegre y es tranquilo.

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?** Es retraso psicomotor.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?** Sí.

**¿Cuál es el papel de sus hermanos en esta situación?** Se le ilumina la cara cuando ve a sus hermanos. No son hermanos que sean muy seguidos, pero él va siempre detrás de sus hermanos. Es un gran apoyo. Ayer les conté lo de la entrevista y les pregunté qué dirían sobre su hermano. El mediano se reía y el mayor dijo que lo malo es que siempre estáis yendo de un sitio a otro con X de terapias, que las terapias valen mucho dinero, etc. Y lo bueno que tenemos es que a raíz de X hemos conocido otra cultura (risas). Ellos lo normalizan mucho.

**¿Acudes a terapia psicológica?** No. Yo siempre digo que mis terapias psicológicas han sido las terapias de X. Cuando he ido a la fisio al final te desahogas y te ayuda.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?** La Asociación nos ha subvencionado parte de las terapias. Yo tengo la de la dependencia al tener un grado 3 que nos dan 378 euros o algo así al mes por cuidador. Y luego la declaración de la renta que te dan 1.000 euros al año.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?** A nivel de medicamentos nada, porque entra por la Seguridad Social. Las inversiones fuertes que



haces son la silla y las férulas. Pero sólo te cubren una al año (férulas) y cuando crece hay que cambiarla porque se le quedan pequeñas. Nos hemos comprado una furgoneta también.

**¿En qué Asociación estáis inscritos?** En la Asociación Española del Síndrome de Rett.

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?** Como te he contado antes, un amiga que su hija pensaba que tenía Síndrome de Rett ya había contactado antes con la delegada de la zona y me dijo llámala. Para mí X (delegada), es mi referente con la Asociación.

**¿Qué os ha aportado la Asociación?** A mí a X (delegada). Y las otras familias. Tenemos un grupo que cualquier cosa que te surge puedes poner ¡que me pasa esto! y puedes hacer consultas.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hijo diariamente?** Ahora hace todas las terapias en el cole (fisio, piscina, logopeda). Fuera del cole hace musicoterapia e hipoterapia. La mayoría de las niñas de Síndrome de Rett de la zona vamos a las mismas terapias.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?** Sí.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hijo?** Educación especial.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tu hijo era especial?** En mi vida casi todo. El trabajo. Yo antes trabajaba en un gabinete de peritaciones de una compañía de seguro. Y ahora estoy en un Centro de Educación Especial. Y en la forma de ver todo. Te vuelves como más respetuoso con lo que opina la gente, más tolerante, tienes mucho más en cuenta las opiniones. Relativizar las tonterías. La mayor parte de las cosas ahora me parecen tonterías. La forma de ver la vida te cambia totalmente.

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?** A mí yo creo que me ha aportado ser mejor persona. Me ha quitado...yo no me siento ni un minuto al día. En el

trabajo me canso menos que en mi casa. En el trabajo tienes ayuda de la de apoyo, profe, está todo totalmente adaptado.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestro**

**hijo?** Yo con mi marido nunca he tenido problemas. Somos muy diferentes de carácter.

Cuando yo estoy muy contenta yo creo que a él le animo y cuando no, él me dice ¡chica que tampoco es para tanto! Yo creo que nos compensamos y discutimos como todas las parejas.

Yo creo que el respeto también te ha aportado.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos/as?** Mis amigos de toda la

vida siguen siendo amigos. Te acabas alejando más pero porque todos tenemos hijos y van cambiando. Cuando no tienen cumpleaños unos, tienen otros... Quizá al principio sí, porque a lo mejor no sabes qué pasa. A lo mejor sí que hubo una temporada que te alejas más en ese aspecto. Nos ha aportado conocer a otra gente que te ha aportado mucho.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?** Que no se quede con el diagnóstico. Que tire para adelante.

**¿Qué necesidades plantea una familia con un hijo con Síndrome de Rett?** Yo creo que lo que más es apoyo.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?** Sí.

**¿Qué os aporta ese contacto?** (Explica la experiencia con una madre que tiene una hija con diversidad funcional y le ayudó a acudir a una fisioterapeuta). Te dan un empujón para seguir adelante. A mí ella me aportó mucho. Y con el resto de familias siempre te acabas enterando de cosas. Siempre te aportan algo.

**¿Cómo ves el futuro de tu hijo?** No lo veo. Ósea no, no lo veo.

## ENTREVISTA NORA

---

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Tiene 8 años ahora y recibió el diagnóstico con 3 años.

**¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?** Pues que no caminaba. Yo como madre no quería ver qué le pasaba algo a la niña. Fue la guardería la que nos lo dijo y fui al pediatra. La cambiamos de guardería a la pública y fue allí donde nos dijeron que apreciaban que al bebé le pasaba algo. Y claro, de primeras dices a mi hija qué le va a pasar si es un bebé. Es que no hacía lo que los críos de su edad debían de hacer. La pediatra decía que ese bebé es normal y que cada crío se sienta a su tiempo y le quitó importancia. Pero la guardería que estaba a ver bebés notaba algo.

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?** Tenía ganas de saber qué era lo que tenía. Pero cuando sabes qué es el Síndrome de Rett no sabes que es mejor si saberlo o no saberlo.

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o emociones encontrados?** Pues es que además cuando nos dieron el diagnóstico coincidió que estábamos en pleno divorcio y no tuve tiempo de vivir ese duelo o esos sentimientos. Estaba más inmersa en el divorcio y lo viví dijéramos a posteriori. A posteriori fue cuando me dio el bajón y me dio un chungo (depresión). Pues sentí tristeza, dolor, un poco todo. Te preguntas el por qué te toca a ti.

**¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?** Pues es muy duro. Es muy duro el día a día. Mejor no pensarlo y vivir el momento, cada etapa pero es muy duro.

**¿Cómo ves el futuro de tu hija?** No lo sé, espero que bien, que mejor, se intenta hacer lo que se puede con terapias y siempre tienes la esperanza de que van a sacar algo.

**¿Cómo definirías a tu hija con tres palabras?** Es una niña muy buena. Si está comiendo, cambiada y descansada es muy buena. Es muy risueña...es un angelico.

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?** A ver...El Síndrome de Rett es destructivo para ellos, para las familias. En mi caso que nos hemos divorciado pienso que ha tenido algo que ver... ha influido.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?** A ver...cuando tienes un crío con esta enfermedad te excluyes o te excluyen. O te sientas con padre con críos con la misma enfermedad o realmente te ves sola. Apoyo claro que te gustaría tener más apoyo de la familia o de los amigos. No puedes ir al parque de atracciones, que por poder puedes ir pero no puedes hacer las mismas cosas que el resto. Pierdes amistades y te cambia la vida radical.

**¿Cuál es el papel de su hermano/a en esta situación?** No tiene hermanos, es hija única.

**¿Acudes a terapia psicológica?** Psiquiatría. Psicológica y a psiquiátrica.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?** X. cobra su dependencia, luego a parte la de por hijo a cargo con discapacidad. Lo que pasa la custodia antes la tenía yo y ahora mismo la va a tener el padre. Un crío así tiene mucho desgaste y vamos a cambiar papeles. Ahora la custodia la va a tener él y él cobrará la dependencia de X, la ayuda por hijo a cargo de hacienda por tener un descendiente con discapacidad. Luego de la seguridad social la de por hijo a cargo.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?** Pañales por ejemplo, X hasta ahora ha utilizado los de mercado pero ahora pasamos a los de farmacia y pagamos el 40%. No te sé decir, porque no hemos empezado con ellos. Te diría los pañales y los materiales ortopédicos.

**¿En qué Asociación estáis inscritos?** En la Asociación de Síndrome de Rett y ya.

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?** Les llamé y me puse en contacto con ellos para tener un apoyo...sentirte un poco apoyado y arropado por otros padres como tú.

**¿Qué os ha aportado la Asociación?** Pues orientación porque cuando nació X yo me pedí una reducción de jornada. Pero cuando te viene un hijo con esta enfermedad necesitas el 100% de tu tiempo. Entonces yo pude acceder a una reducción de jornada de un 99,9% y ellos me asesoraron y ayudaron.: cuando tenía que hacerlo, cómo solicitarlo en la empresa, porque no se suele dar este tipo de casos. Ni mi empresa estaba puesta ni la seguridad social estaba puesta, ni mi mutua. Era algo inusual (se omite información personal y sensible).

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija diariamente?** Va a musicoterapia, hace fisio, disfagia en el cole e hipoterapia. Ahora estamos en vistas de apuntarla a una fisio no corriente, sino una especialista en escoliosis. Hacemos también visitas al dentista porque tiene bruxismo y le hemos puesto una férula de descarga.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?** Siempre te gustaría que estuvieran un poquito más formados. La semana pasada la llevamos a fisio y entonces estaba haciendo terapia y le dio una especie de ausencia. Ellas dicen que crisis, yo no sabría decirte porque claro si no es superior a tres minutos no aconsejan que le pongas el diazepam porque las deja "K.O." y se lo pusieron cuando apenas duró un minuto y algo. Hay que saber diferenciar entre crisis y ausencia. Es complicado porque no todo el mundo está puesto.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hija?** Educación especial.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tu hija era especial?** Todos. Es que te cambia la vida radical. La noche y el día.

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?** Me ha aportado madurez, el ver la vida de otra manera y qué me ha quitado...Me ha quitado todo, la vida. Vives en cuerpo y alma a ella.

**¿Crees que tu relación de pareja es diferente al tener una hermana con Síndrome de Rett?** Pues ya te digo que nos divorciamos.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos/as?** He hecho otros amigos nuevos. Como te decía antes pues haces amistades de críos con problemas también como el de tu hija. Los que tenías antes los conservas pero ya no quedas tan a menudo como quedabas antes.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?** Pues no lo sé...no sabría decirte la verdad.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?**

Económicas, y yo por ejemplo para conciliar lo que es una vida con un crío así y una vida laboral es complicado. Yo creo que las administraciones deberían de pensar un poquito más en los padres con críos así y ayudarnos económicamente. Es que con 387 euros que le pagan de dependencia no vives para mantener a tu hija. Paga luz, agua, gas...es imposible. Que también es un trabajo y un esfuerzo.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?** Con las de mi provincia.

**¿Qué os aporta ese contacto?** Me aporta mucho, porque cualquier duda que tienes, cualquier cosa te aclaran o te ayudan o te aconsejan. Tenemos un grupo de whatsapp y pones en el grupo tengo una duda: no sé qué tipo de pañales le iría bien a X, y te dan información. Te ayuda mucho porque todos más que menos tenemos las mismas dudas o necesidad. La que no lo ha pasado lo va a pasar.

## ENTREVISTA RAÚL

---

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Tiene 15 y fue diagnosticada con tres años.

**¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?** Lo primero la distonía y a partir de los 8 o 9 meses ya empezaron estereotipias un poco raras y ya empezó a perder alguna capacidad.

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?** X fue un caso raro porque a ver, el doctor nos dio tres posibilidades: o es Síndrome de Angelman o es X Frágil o es Rett. Dijo una de las 3 es 100%. Entonces al principio le diagnosticaron de Angelman y le hicieron un análisis y dio positivo. Nos asociamos a la Asociación de Angelman, llegamos allí y nos dimos cuenta que nuestra hija no era así. Al año y pico seguimos buscando, le volvieron hacer el análisis y salió positivo en Rett y negativo en Angelman. Lo describo horrendo. Fue un drama.

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o emociones encontrados?** Frustración, dolor, enfado, rabia, casi todas las negativas. Incomprensión, mucha pena por X.

**¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?** Ha sacado lo mejor de mí en muchos aspectos y lo peor de mí en muchos aspectos. Entonces, me ha cambiado la vida. Estoy convencido de que si mi hija hubiera sido normal no hubiera sacado estas cosas malas. Me ha extremado para lo bueno y para lo malo.

**¿Cómo ves el futuro de tu hija?** Yo sé que mi hija va a morir, puede ser mañana o dentro de un año o dos, que no le queda mucho y está fuertemente medicada. El futuro de mi hija es esperar dulcemente que llegue ese momento.

**¿Cómo definirías a tu hija con tres palabras?** Fuerte, luchadora y comprensiva.

**¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?** Para mí es un bicho horrible, inhumano, que anula la vida de una persona y que le deja una ventanita donde puedes ser

feliz un tiempo, pero lo describo como una discapacidad enorme para la persona que lo tiene y no es posible ser dueño de su vida, o feliz.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?** A ver... tanto su madre como yo somos autosuficientes. Yo creo que esto es un fallo, no lo digo como una virtud. Tendemos a intentar hacer las cosas por nuestros medios. La gente te va abandonando, es una realidad. Según van creciendo estas niñas, cuando llegan los 12-13-14 años la gente se va descolgando y llega un momento que te quedas sólo. Y eso al final, tu tiras de superman y superwoman y te vas aislando sin querer y creo que no son suficientes apoyos pero por culpa de ellos y también nuestra.

**¿Cuál es el papel de su hermano/a en esta situación?** No tiene.

**¿Acudes a terapia psicológica?** No.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?** Con la ayuda de la discapacidad.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?** Eso es muy difícil de valorar. Uno tiene que dejar de trabajar, entonces al dejar de trabajar, dejas de... Por ejemplo mi ex mujer en aquel entonces era empresaria y podía ganar X dinero al año y tuvo que dejarlo. Cuando tienes una persona que es 100% dependiente es inviable trabajar pero ni siquiera un funcionario. Porque el colegio, entrar a las 10 y salen a las 4, ósea, ese horario no lo puede manejar nadie. A día de hoy el gasto de pañales 60 euros al mes mínimo, medicinas otros 60 euros, complementos otros 40 euros. Todo lo que es la silla de rueda, 3 o 4.000 euros cada 4-5 años. Adaptación del coche, de la vivienda, cambia la bañera por ducha, etc. 400 euros que te dan al mes es un 20-30% del dinero que tú necesitas. Tus gastos aumentan por 3-4 y tus ingresos se minimizan. La pérdida de poder adquisitivo es horrible.

**¿En qué Asociación estáis inscritos?** Ahora mismo sólo en la Asociación Española del Síndrome de Rett, pero estuvimos en una local que se llamaba Alevines.



**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?** Creo que fue por teléfono, pero contactamos y vimos que el mes siguiente o 15 días había encuentro anual y fuimos al encuentro anual en Almería e hicimos la toma de contacto.

**¿Qué os ha aportado la Asociación?** La verdad que la Asociación es fundamental. Te aporta comprensión, otras niñas, información, ves un poco el futuro. Aprendes trucos del día a día, sueltas lastres, compartes, etc.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija diariamente?** X creo que ha pasado por casi todas las terapias que existen. Hemos probado físicas (terasuit), osteopatía, brujería, etc. Al final lo que funciona es fisio tradicional, hidroterapia, hipoterapia y logopedia. Todo lo demás no vale para nada, mi opinión.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?** Ha habido de todo. Para mí los profesionales más preparados con los que mejor ha trabajado ella y valoro más, han sido los fisios.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hija?** Estuvo un año en guardería, un año en casa de niños y luego muy pequeñita con 3 o 4 recién cumplidos a educación especial.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tu hija era especial?** Todo. Mi vida es distinta. Yo cambié de trabajo (se omite información no relacionada con la pregunta). Mi vida social también, tienes una serie de amigos pero de aquel entonces ya no. Cambia tu círculo de amistades. Me separé de mi mujer. La vida es nueva y totalmente distinta.

**¿Qué te ha aportado o quitado el Síndrome de Rett?** Me ha aportado capacidad de supervivencia, positivismo de volver lo negro-blanco, desdramatizar, relativizar, etc. Ahora el conflicto Catalán o la vida me importan tres bledos. El qué te quita, no se puede valorar, pero te cambia de trayectoria.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestra hija?** Pues también 100%, porque tú al final tienes una vida que tiene unos parámetros conocidos, pero entras en lo desconocido o incertidumbre. Entonces discutes, tienes visiones distintas, canalizas las cosas de forma distinta. Al final, mi matrimonio era normal pero se convirtió en una cosa negativa.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos/as?** Sigo manteniendo los amigos de toda la vida. Aparecen amigos nuevos y muy buenos porque además tienen el mismo problema y situación que tú. Lo único que clarificas la fortaleza de la amistad. Ves amistades muy débiles y amistades fuertes que te apoyan en todo momento y siguen ahí.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?** Daría un montón de consejos. Primero, que se asocien. Que vayan a la asociación a hablar con la trabajadora social, como primer punto de referencia. Segundo punto de referencia, que busquen apoyo psicológico. Yo no lo busqué porque creía que era autosuficiente y al final se rompen muchas cosas. Y hasta te diría un coach o entrenador personal, porque va a pasar por periodos muy duros en su vida. Se va a romper el trabajo, el matrimonio, amigos, familia, etc. Ósea todos esos aspectos tarde o temprano, van a pasar por una crisis. Llega un momento donde no puedas manejar eso, porque no hay experiencia y no es intuitivo. Son situaciones novedosas y complejas que requieren profesionales.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?** Las necesidades que plantea son inabarcables e imposibles de dar. Yo soy muy crítico con las administraciones. Los ayuntamientos al final no sirven para nada. Tú vas a servicios sociales al ayuntamiento y nada. Te dan cursos que son genéricos que son para otros colectivos. Tú lo que necesitas es un horario de colegio amplio y específico, un profesional que te traduzca todo lo que te va pasando. Vas a pasar por muchas necesidades médicas y te conviertes en un sanitario. Cuando vamos al médico le tenemos que explicar a las enfermeras un montón de

cómo hacer las cosas o síntomas. Te conviertes en un experto en medicina. Necesitas un médico, un enfermero, un fisio, un logopeda, psicólogo, sitios adaptados...es una lucha. ¿Qué necesitamos? De todo.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett? Sí.**

**¿Qué os aporta ese contacto?** El apoyo con otras familias es fundamental. Cuando digo asociación no sólo digo los profesionales, digo las familias. Porque nuestra Asociación (Asociación Síndrome de Rett) al final son familias. Las amistades se fraguan porque tienen necesidades conjuntas. Y estar con familias que les ha pasado lo mismo que a ti, hace que te apoyen, te den consejos, visualizaciones que necesitas y es fundamental.

## ENTREVISTA ROBERTO

---

*Nota:* M (madre) y P (Padre), X (hija 1) e Y (hija 2)

**¿Qué edad tienen y con qué edad recibieron el diagnóstico?** Tienen dos años y medio, y fueron diagnosticadas con 18 meses.

**¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?**

P: X. (una de sus hijas) no hablaba ni hacía nada, apenas lloraba. Era como una especie de maullido. No aguantaba la cabeza, no la mantenía recta.

M: yo cuando nació la niña decía a esta niña le pasa algo. Yo casi no la oía y tenías que estar encima de ella para oírla. Ahora te preocupas un poco. Cuando llegan los 6 meses y no levanta la cabeza en el cambiador, no estira los brazos, la dejabas en el suelo y era una pegatina. La dejabas en su arco de juego se quedaba mirándolo y sólo levantaba la manita. Era muy bebé. Tenían 6 meses y seguían siendo bebés.

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?**

M: El peor día de mi vida.

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o emociones encontrados?**

M: Yo estaba sola. Bueno, fui con mi hermana y entre a la consulta sólo con X porque en un principio sólo nos valoraron a X, ya que Y (la otra hija con Síndrome de Rett) iba un poquito mejor. Me acompañó mi hermana porque yo estaba recién operada. Entre a la consulta con X y me dice el hombre ¿vienes sola? Cuando me dio la noticia no sabía cómo reaccionar y llorar y llorar. Llamé a mi marido y salió del trabajo y se vino a casa.

**¿Qué significa tener dos hijas con Síndrome de Rett?**

M: Una putada.

P: Una prisión.

**¿Cómo ves el futuro de tus hijas?**

P: Negro de momento negro.

M: No lo sé es complicado, ojalá mañana salga una cura y mi hija esté corriendo y...

**¿Cómo definirías a tus hijas con tres palabras?**

M: Definiría a Y como cariñosa, pero muy independiente pero a la vez necesita que estés con ella. Yo la definiría como déjame pero estate conmigo.

P: La dejas en el suelo y está chillando o gritando. Está todo el día muy nerviosa. X es muy tranquila.

M: X es muy tranquila, cariñosa, es una pegatina, la decimos pegatina porque está todo el día pegada. La coge cualquiera y se pega y se empieza a refrotar como un gatito. Es una niña muy amorosa.

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?**

P: Como si tuvieses un bebé para que lo entiendes rápido o para que lo pueda entender alguien.

M: Es que sólo llevamos un año con el diagnóstico. Lo definiría como dicen una enfermedad de base genética pero ninguno de nosotros dos lo tenemos ni es una cosa que viene de familia. Las niñas no van a andar seguramente o les va a costar mucho conseguir este

objetivo. X no creo que pueda hablar porque no tiene fuerza en las cuerdas vocales. Como dice mi marido es como si fueran un bebé que va creciendo.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?**

M: Yo por mi parte, mi familia sí que nos ha estado apoyando mucho. Si en cualquier momento me tengo que ir a alguna cosa, pues ella sabe cómo hacerlo y mi hermana mayor también o mis tíos que se acaban de jubilar.

**¿Cuál es el papel de su hermano/a en esta situación?**

No tienen hermanos.

**¿Acudes a terapia psicológica?**

M: Sí. Yo sí que voy, en paliativos que me han proporcionado psicológicamente ayuda.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?**

M: Pues llevamos un mes cobrando la de la Ley de la dependencia. Una ayuda que hay de la seguridad social que son 1.000 al año por cuidado del menor. Te dan 500 euros en agosto y otros 500 en enero, pero no sé cómo se llama pero depende de la seguridad social.

P: Luego hay otra que te dan de 100 euros por familia numerosa.

M: Pero sólo estamos cobrando el de una porque al hacer la renta lo hicimos mal. Pero ya nos lo devolverán.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?**

M: El tema de pañales como son muy pequeñas y es el gasto normal de todas las familias. Yo he intentado por la seguridad social el tema de pañales y hemos conseguido unos que más o menos les valen. Si he tenido cualquier problema me han dado unas gasas especiales o unas medicaciones para las curas. Parar X una medicación gratuita para el tema del babeo. Le salió una yaga en la boca y me dieron un enjuague bucal gratuito. A nivel de tratamiento, nosotros les llevamos a otros que no están subvencionados como natación,

equinoterapia y estimulación precoz. El tema de la asociación, nos han dicho que de vez en cuando salen ayudas para pagar los tratamientos. Si cada 6 meses sale una pues un mes que te ahorras.

**¿En qué Asociación estáis inscritos?**

M: Sí, en la Asociación Española del Síndrome de Rett.

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?**

P: Les mandé un email y me dijeron que les llamáramos y después nos podrían en contacto con la delegada de la Provincia.

**¿Qué os ha aportado la Asociación?**

P: Hemos conocido gente, información, la delegada nos dio ayuda para hacer papeleo aunque ya lo habíamos hecho. Nos dijo todo lo que había que hacer pese a que ya lo habíamos hecho.

M: Cuando nosotros llamamos a la asociación ya habíamos hecho mucho porque estábamos en un centro de disminuidos donde les dan Atención Temprana. Cuando nos dieron el resultado, pues allí nos ayudaron mucho, primero el psicólogo y la asistente social. Entonces la asistencia social es la que nos dijo: tienes que moverte para hacer papeles cuando estés preparada. Cuando quedamos con la delegada nos dijo que ya habíamos hecho todo. La delegada nos dijo que si tenía que acompañarnos al neurólogo nos acompañaba.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tus hijas diariamente?**

M: Acuden a fisioterapia en el hospital dos días en semana, tres días a la semana a estimulación precoz y fisioterapia, lo llaman Atención Temprana. Un día a la semana a natación, equinoterapia y otro día a la semana como a una fisio como estimulación precoz mezclada con fisio.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?**

P: No. No es algo que estén centrados sólo en eso. Por ejemplo, en la Casa Grande (Centro Atención Temprana) llevan más enfermedades.

M: Pero por ejemplo la chica de natación sí que ha buscado información sobre el Síndrome porque no sabían lo que era.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tus hijas?**

M: De momento ninguna.

P: La semana que viene iremos a mirar colegios porque el año que viene empiezan el cole.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tus hijas eran especiales?**

M: Todo.

P: Yo trabajo, por suerte me puedo quedar en casa si quiero trabajar. Por ejemplo la semana que viene tenemos que ir a ver colegios pues seguramente iré a verlos y trabajaré por la tarde.

M: Él puede tener un poco más de flexibilidad en el trabajo al trabajar en una oficina para recuperar o trabajar desde casa.

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?**

M: Nos ha quitado todo, la vida.

P: Yo creo que nada.

M: Yo creo que el Síndrome de Rett no me ha aportado nada. Intentas un poco hacer una vida normal pero tienes unas limitaciones. Te ha quitado la fuerza, la vida, todo.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de tus hijas?**

M: Estás como siempre o incluso más unidos. Vamos a una. Si digo hay que hacer esto y lo hacemos. Él dice yo creo que a las niñas le vienen bien esto, pues lo hacemos.

P: Con toda la libertad de si ella se encuentra que no tiene ganas de nada pues te quedas En casa echas una mano pudiéndolo hacer. Si me toca quedarme en casa pues me quedo.

M: Esto te une o te destruye, entonces yo creo que estamos un poco en intentar estar unidos.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amig@s?**

P: Les vemos menos. Quedamos para pilares o navidad.

M: Cada uno tiene su vida o se va a vivir a barrios diferentes. Intentamos quedar y si me tengo que tomar un café con ellas pues voy. Con los amigos de mi pareja hace poco fuimos a una casa rural y muy bien.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?**

P: Paciencia y buscar información.

M: Buscar ayuda tanto familiar como G (delegada de la provincia). Sobre todo para guiarte porque no sabes cómo va a salir la cosa. No hay información de cómo va a ser mi hija dentro de unos años.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?**

M: Ayuda psicológica y económica. Ya no el tema de medicaciones porque la mayoría están todas subvencionadas. Es más el tema económico por lo de la silla adaptada, fisioterapia, muchísima estimulación. Nunca hay que dejarlas paradas, sino tenerlas en completo movimiento porque sino se quedaría atrofiadas.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?**

P: Ahora estamos empezando a tener más. La semana que viene hemos planteado una quedada con la delegada y las otras familias. Hace dos semanas estuvimos con otras familias en un curso.



M: Él tiene un grupo de whatsapp donde hablan de cualquier cosa o dudas como lo de los pañales.

**¿Qué os aporta ese contacto?**

P: Un poco de comprensión o tranquilidad de saber que hay más gente.

M: Y que esa gente te puede ayudar también.

## ENTREVISTA SANTIAGO

---

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Tiene ahora 2 años y fue diagnosticada con 18 meses

**¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?** Sobre todo la hipotonía, el bajo tono a la hora de adquirir hitos digamos en el desarrollo más temprano en el área motora. Nosotros íbamos viendo que todo iba normal, las revisiones médicas todo bien, pero íbamos viendo que algunos hitos motores como voltearse o sentarse no los iba alcanzando, y ya no te digo el hecho de llegar el gateo. A partir de los 9 meses es cuando íbamos notando que iba más despacito. Al año nos plantamos y pedimos que le viera un neurólogo.

**¿Cómo describirías el momento en que te enteraste de que tu hija era diferente?**

La verdad es que no es que nos lo temiéramos, ya que antes del Rett ya le habían descartado muchas cosas. Incluso un médico por la parte privada nos dijo que no creía que tenía Rett. Al final la confirmación fue genética en un segundo análisis genético ya que en el primer cribado no encontraron nada y ya fueron buscando específicamente el Rett. Cuando ya te hacen un cribado cuando van a buscar ciertas enfermedades, pues ya te lo esperas. Por una parte sientes un palo ya que sabes que tu hija está enferma, era también cierto alivio. Ya que sabíamos lo que tenía y teníamos miedo a no saber nunca que tenía.

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o emociones encontrados?** Yo sentí un poquito de impotencia es algo que escapaba de mi control, y también un poco de lástima hacia tu hija por pensar que tiene que convivir con una enfermedad y creo que te autocompadeces a ti mismo. Madre mía, tengo una hija enferma y es mi hija. La idea que te habías hecho de familia se desdibuja. Tengo que hacer planes o esquemas nuevos.

**¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?** Tener una niña con una discapacidad y unas necesidades especiales. Una niña que tiene unas necesidades diferentes. Cada niña con Síndrome de Rett tiene unas necesidades diferentes. Para mí es las necesidades de mi hija X, ya que hay cosas que le pasa a ella que no tiene otras niñas.

**¿Cómo definirías a tu hija con tres palabras?** Encantadora, pequeñita y expresiva

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?** Para mí sería como un quiero y no puedo. Es una enfermedad en la que mi hija yo creo que quiere hacer cosas que no es capaz de hacer. Es como una frustración para ella y para nosotros. Algo no es capaz de coordinar lo que quiere hacer con lo que realmente hace.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?** Familiares y de amigos sí.

**¿Cuál el papel de su hermana?** Es muy importante porque la adora ¡tienen un vínculo! Es como su profesor de gimnasia, su amiga. Ella entiende que la hermana está malita, que no puede hacer otras cosillas, que hay que cuidarla y que al mismo tiempo hay que jugar. Ella está muy pendiente de ella y la protege. Ella quiere jugar con ella pero no le puede seguir el ritmo.

**¿Acudes a terapia psicológica?** No.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?** Creo que mi mujer tiene una ayuda de 1000 euros del IRPF.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?** Pues muchas, desde que la neuróloga le prescribió necesidades de Atención Temprana de estimulación y de fisioterapia hasta que la hemos obtenido han pasado 11 meses. Los especialistas te dicen que los niños son esponjas así que cuanto antes empiecen antes notas mejoría. El no poder obtenerlo de una manera pública, nos ha hecho tener que recurrir al sector privado. Fisioterapia, estimulación, etc. y todas las semanas. Sólo en fisio son 45 euros la sesión y dos veces por semana. Nos gastamos 400 euros al mes sólo en terapia. Luego aparte las medicinas que ha ido necesitando para el reflujo o laxante. Súmale al mes otros 40 euros en medicinas que necesita tomar a diario. Más luego los desplazamiento, parkímetros para las terapias, pues súmale otro poquito de dinero. La sillita más ergonómica o zapatitos especiales, pues al final todo suma.

**¿En qué Asociación estáis inscritos?** En la Asociación Española del Síndrome de Rett

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?** Pues en la primera toma mandamos un email a una de las delegaciones pero el email estaba inactivo. Al poco tiempo llamé a la trabajadora social y ese fue el primer contacto por teléfono a la persona que estaba en Valencia. Ella me derivó a una trabajadora social que estaba en Madrid. Con la de Madrid concertamos una cita y ya fuimos los tres.

**¿Qué os ha aportado la Asociación?** Sobre todo conocer más casos y tener una red con más familias que están en nuestra misma situación. Hemos coincidido con muchos vecinos de la zona, de estar a 5 minutos andando que tienen hija con Síndrome de Rett. Te permite resolver muchas dudas de primera mano sobre las necesidades de las niñas o sobre a qué colegios les llevan. Al final se crea una red de información sobre avances científicos o ayudas que puedo solicitar.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija diariamente?** Diariamente trabajan las profesoras. Todos los días tiene contacto con sus pedagogas, con sus profes y dos días a la semana va a Atención Temprana. Allí tiene contacto con fisioterapeutas, le dan también estimulación. Cada dos semanas va al colegio el Equipo de Atención Temprana de la Comunidad para trabajar la parte cognitiva o la parte de estimulación. Y profesionales médicos, los especialistas, que no es diario pero tiene un seguimiento todos los meses para algún especialista.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?** Sí, yo creo que sí tienen. Al final acaban buscando. Le está llevando una fisio privada que lleva a otras niñas con Síndrome de Rett.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hija?** Educación infantil en un centro ordinario.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tu hija era especial?** Pues bastantes. Lo primero es que he tenido que reorientar mi carrera profesional. Cuando ya sabía que mi hija va a tener unas necesidades tan particulares y que tenemos que vamos a tener que convivir todos con la enfermedad, decidí dejar mi trabajo. Ya de por sí es difícil conciliar la vida familiar con dos hijas pequeñas, pues si ya una de ellas requiere acudir a terapias o médicos y hace falta estar un poco más en casa, pues me hizo decidir dejar el trabajo y buscar algo que me permitiera conciliar más mi tiempo. En el día a día adquieres rutinas nuevas que tienen mucho que ver con hacer trabajo con ella y convertirte en un pequeño fisioterapeuta sin titular y cuidador de una persona con una enfermedad. Yo quiero ser padre de mi hija pero el día a día te exige aprender cositas nuevas porque requiere mucho trabajo también.

**¿Qué te ha aportado o quitado el Síndrome de Rett?** Me ha quitado más dejar otras preocupaciones que han pasado a un segundo plano y relativizar muchos más. Eres capaz un

poquito más de darte cuenta de las cosas realmente importantes. De otras cosas que te parecían más importantes, son ahora triviales y no les das tanta importancia. Me ha aportado un nivel de preocupación por mi familia, tanto por mi hija, como sus padres, hermana, abuelos o tíos. Es una situación muy estresante que te exige física y anímicamente mucho. Mi preocupación es llegar a un momento en el que realmente me pueda saturar. Porque sí aporta obligaciones nuevas que son inexcusables.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestra hija?** Pues por una parte yo creo que nos ha unido más. Porque ya tener la responsabilidad sobre los menores, ya une a una pareja por el mero hecho de tener hijos. Ya no es una relación de dos, pasa a ser una a cuatro. Pero claro ahora al saber que tenemos una hija enferma, pues crea tensiones. A veces podemos tener diferencias de opinión en torno a qué puede ser lo mejor respecto al día a día o vida cotidiana o futuros tratamientos. Se crean tensiones como cualquier relación de pareja por ser puntos de vista diferentes. Por otra parte, nos deja menos tiempo para la vida de pareja. A largo plazo el temor que tengo es caer en una monotonía o rutina que al final nos haga sentirnos infelices.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos/as?** Cuando ya tenemos hijos pues al final hay muchos planes que dejas de hacer y te acabas juntando con amigos que tienen hijos. Pero intentamos siempre sacar tiempo para los amigos. Yo por lo menos he tenido la necesidad de contarles lo que estaba pasando.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?** Lo primero que se dé un pequeño tiempo para asimilarlo, replantearse. Porque simplemente puedes caer en negación. No sé cada uno como lo puede afrontar pero puede ser más duro para unas personas que para otras. Creo que todo el mundo necesita un pequeño tiempo para asimilarlo, pero que no lo alarguen demasiado. Cuando antes se empiecen a movilizar para prepararse para la nueva situación de su hija va a ser mejor. Yo sí que les recomendaría

asociarse o entrar en contacto por lo menos con gente que estén en la misma situación de ellos. Si creen que necesitan apoyo psicológico también se lo recomendaría. Hay gente que necesitara apoyo familiar o profesional de un terapeuta.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?**

Económicas por una parte. Pero antes están las asistenciales de Servicios Sociales, porque al final lo que más cuesta es tener los servicios cubiertos para no tener un desembolso económico. No estoy de acuerdo en que todo el mundo por tener una niña enferma tenga los mismos derechos o ayuda ya que la realidad económica de cada familia puede ser diferente, tanto tengan trabajo como no lo tengan.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett? Sí.**

**¿Qué os aporta ese contacto?** Sobre todo más conocimiento de la enfermedad de cómo va a evolucionar, consejos, ayudas, apoyo mutuo y luego pues también el no sentirte tan aislado. No es que te haya tocado a ti porque eres tú sino que hay muchas más familias con otras enfermedades que están luchando y te motiva para no caer en la depresión.

**¿Cómo ves el futuro de tu hija?** Como es muy pequeñita yo veo un futuro, no voy a decir esperanzador, pero sí con unas expectativas de mejoría. No creo que esté hoy peor que dentro de unos años. No sólo mi hija sino nosotros en general. Yo creo que el momento de cuando te estalla todo, creo que es el peor y me gustaría pensar que con el tiempo las cosas de irán ajustando para bien.

## ENTREVISTA IRENE

---

*Nota:* M (madre) y P (Padre)

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Tiene 15 años y fue diagnosticada con dos aproximadamente.

**¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?**

M: Pues que no era capaz de darse la vuelta en la cama. Ella no se giraba.

P: No manipulaba, no cogía las cosas.

M: En la guardería nos dijeron que no se mantenía de pie y notaban que tenía miedo y no quería que le pusieran de pie porque tenía hipotonía. Cuando nos dijeron ya eso, estaba súper claro que el tema estaba mal.

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?**

M: Es que fue tan largo.

P: Muy largo porque el neuropediatra de X. lo fueron dosificando un poco el impacto igual ¿no?. Y como no había una prueba evidente de que tenía Síndrome de Rett porque era atípico, se fue alargando y en ese tiempo vas asimilando ese golpe. No es como si te dicen de la noche a la mañana tienes esto y te va a pasar esto.

M: En un momento dado yo se lo agradecí a la chica a pesar de que metieron la pata cuando ya nos podían haber dicho que tenía Rett y no salió bien la prueba y luego nos pidieron disculpas. Yo le dije te agradezco que haya sido así porque el impacto es tan duro que así poco a poco lo hemos ido asimilando.

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o encontrados?**

M: Eso fue en Barcelona y en cuanto entró (omite nombre) nos dijo ella que era Rett. Que iban a hacer la analítica pero que era un Rett de libro. Aunque ya estás preparado, se te cae el alma a los pies. Pues dolor pero ya estaba el duelo más o menos trabajo el tema.

**¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?**

M: Trabajo, mucho trabajo, no sé. Dedicación exclusiva y cambio de vida.

**¿Cómo ves el futuro de tu hija?**

M: No sé, está un poco delicada con el tema de la espalda y no lo sé. Hemos decidido de momento no operarla. Muy halagador no, yo creo que va a ser duro, no en corto pero de aquí a 10 años lo vamos a tener difícil.

P: Yo creo que es mejor no pensar en el futuro, directamente el día a día, mañana, pasado y a correr. Yo creo que tiene que ser el día a día como un maratón, kilómetro a kilómetro como todas las enfermedades.

**¿Cómo definirías a tu hija con tres palabras?**

M: Risueña, entrañable.

P: Alegre.

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?**

M: Una enfermedad que afecta mayoritariamente a niñas por el tema del X, enfermedad genética que en la mayoría no hay portadores.

P: Muy discapacitante.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?**

M: Bueno, suficiente. A mí siempre me parece que necesito más por mi forma de ser, él igual es diferente.

P: Yo creo que sí es suficiente.

**¿Cuál es el papel de su hermano/a en esta situación?**

M: Pues ahora es curioso porque cuando estamos nosotros delante no participa. Y de hecho para ir con ella a la calle nada, pasa. Pero es curioso porque cuando le hemos dejado con mi hermana y ha estado ella al tanto enseguida está pendiente: sécale los dedos bien porque sino le salen hongos, porque sabe perfectamente lo que tiene que hacer.

**¿Acudes a terapia psicológica?**



M: Yo sí he estado al principio de todo en unas sesiones con el tema de mi hija y me vino muy bien. Yo era la primera vez que tenía una persona con discapacidad y tenía miedo a la atadura ese. Ostras una persona dependiente completamente.

P: Igual el que sea diferente de los demás

M: Bueno sí igual al principio si te da palo el sacarla porque todavía estás dolido, el que te paren y te pregunten en la calle. Ya con el tiempo eso ya pasa.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?**

M: Tenemos la Ley de dependencia.

P: Tuvimos suerte que nos la concedieron muy rápida.

M: Enseguida nos dieron el grado 3 y eso está muy bien.

P: Tengo la jornada reducida y tengo la prestación. Es una ayuda pero debía de ser por ley. Cuando una familia tiene esto que tenga uno de ellos libertad para tener la dedicación total y no perder el nivel adquisitivo. El dinero está muy bien pero necesitas el dinero y el tiempo para estar liberado para ayudar a la persona que tengas que ayudar en casa, me da igual que sea el Síndrome de Rett que una persona mayor.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?**

M: Todo. Mi hija está bastante afectada. Recientemente hemos hecho la adaptación del baño completa. También el vehículo para moverla. Si empiezas con terapias porque ya ni te cuento (da información sobre terapias a las que han acudido y tenido que costear).

P: Tienes que tener mil ayudas y más. Hay que adaptar todo, un bipedestador para que esté de pie o un andador óseo, todo. No hay límites. Es una inversión constante.

**¿En qué Asociación estáis inscritos?**

M: Estamos a medias. En la Española, estamos en una de discapacidad intelectual de K. (omite nombre de la ciudad por anonimato) y en ASPACE.

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?**

M: Por internet. Vimos que había una asociación y les llamamos. No había la figura de trabajadora social. Entonces hablamos con un padre.

P: Era la época de los blogs porque no había facebook ni nada. Esto fue en el 2006. En el blog publicaba el hombre cosas y la gente la mandaba preguntas y él contestaba.

**¿Qué os ha aportado la Asociación?**

M: El conocer a más familias con la misma situación y que eso es gratificante. Cuando estás en el grupo de whatapp y la gente va preguntando, pues van aportando y es enriquecedor. Cada una lo vive de una manera.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija diariamente?**

M: Ahora está con logopeda, fisio, eso en la escuela. Y no sé quién más. Luego la piscina pero sería fisio.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?**

P: No, yo creo que son profesionales que están especializados en discapacidades generales. El Síndrome de Rett como es tan concreto pues no.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hija?**

M: Educación especial en colegio público.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tu hija era especial?**

P: Si no hubiera sido Síndrome de Rett ya habría cambiado el 75%.

M: Yo lo que más echo de menos es el entorno social. Disfrutar yo de mi tiempo sin contar con la ayuda de nadie. De esta manera es depender y contando con él para siempre (pareja).

P: Siempre tienes que estar pendiente de quién se va a quedar con ella para hacer esto. El problema viene cuando ella quiere hacer un plan y yo otro (pareja).

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?**

P: Aportado pues conocer mucha gente.

M: Conocer la discapacidad.

P: Conocer ese mundo y conocer buena gente que está afectada también.

M: Y quitar mucho tiempo.

P: Cosas que hacer y salir con los amigos.

M. Lo que más nos ha quitado es el ocio.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestra hija?**

M: Yo le dije que cuando salió todo lo de nuestra hija se empezaron a separar amigos de la cuadrilla. Yo le dije que nosotros no nos lo podíamos permitir porque nos necesitábamos el uno al otro. Yo creo que ha sido unión.

P: Si no hubiéramos tenido hijos ya nos hubiéramos separado. Siempre hay algún momento de crisis pero yo creo que nos ha unido.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos/as?**

M: Totalmente. Yo creo que por mi forma de ser necesito estar con gente porque creo que soy muy sociable y me ayuda estar con gente y eso ha ayudado a abrir nuevos amigos. Yo creo que nuestros amigos pocos han resistido y han estado con nosotros.

P: Yo creo que igual encontrar nuevos amigos o salir con gente nueva.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?**

M: Disfrutarle, porque luego se van poniendo más discapacitantes y el crío va perdiendo conexión aunque luego vuelven otra vez un poco. Que no le metan en un colegio específico, para mí, que vivan toda la normalidad que pueda, porque les queda toda la vida para ir en uno específico .

P: Yo creo que mi hija mientras ha estado en el colegio público del pueblo con una política de integración en una escuela pequeña ha estado muy bien.

M: Que vivan la normalidad todo lo que puedan.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?**

M: Yo creo que psicológica en el momento en el que te diagnostican. Porque se te muere un hijo. Yo me acuerdo que cuando lo pedí estaba como que tenía un niño sano y ahora no, va a tener todas estas cosas. Luego no lo sé. Yo pienso también que si tienes un entorno social muy bueno (familia, colegas y tal), lo puedes llevar. Económicamente estar bien.

P: Que tengas un entorno social que te liberen un momento de todo y tener así una liberación.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?**

Mi: Sí.

**¿Qué os aporta ese contacto?**

M: Pues conocimientos de temas fiscal por ejemplo. Nos ayudaron con una historia que había y nos informaron.

P: No, y bueno a veces cuesta estar porque no estamos muchas veces con la gente. Te da un poco de pereza porque tampoco tienes mucho contacto.

M: Pero luego es una unión 100%.

P: Ese rato estas súper a gusto compartiendo las vivencias.

## ENTREVISTA CELIA

---

**¿Qué edad tiene y con qué edad recibió el diagnóstico?** Tiene 14 y fue diagnosticada con 2 años y medio.

**¿Qué empezaste a notar en tu hija que te alertó de que algo no iba bien?** No nos dimos cuenta, porque era nuestra primera hija y alrededor no había niños cerca con los que tú pudieses comparar. X nació de manera prematura a los 8 meses. Como tuvo este percance al nacer pues tuvimos mucho seguimiento. Fue la pediatra quien se fue dando cuenta de algunas cosas y me dijo de ir a la neuropediatra. Fue la neuropediatra quién empezó a hacerle exámenes como evocados auditivos. Un día X empieza a convulsionar. Esa convulsión resulta que la neurólogo que estaba trabajando con ella, estaba justo trabajando con otra niña que acaba de diagnosticar Rett. Nos mandó hacer examen y mandaron la muestra a Estados Unidos. Dio positivo para Síndrome de Rett.

**¿Cómo describirías el momento en el que recibiste el diagnóstico?** Yo estaba en mi trabajo (se omite información). Me llegó un email y sentí como una tristeza, se te va cayendo todo. Es tu primera hija y todo aquello que pensaste que iba a ser y que te habías ilusionado, pues no, no va a ocurrir y no sabes lo que va a ocurrir. Pero eso que te imaginaste pues no va a ser.

**¿Cuáles fueron los primeros sentimientos o encontrados?** Dolor.

**¿Qué significa tener una hija con Síndrome de Rett?** Guau. Para nosotros ha sido un aprendizaje y un valorar las cosas de una forma increíble. Te das cuenta que en la vida uno toma la cosas por sentado como que va a ocurrir, y con esto te das cuenta que tienen que pasar muchas cosas para que un niño hable o camine. Uno empieza a valorar muchos momentos y a ver la vida de otra perspectiva. Nos ha enseñado a valorar las cosas que vas logrando.

**¿Cómo ves el futuro de tu hija?** Yo la veo con nosotros y feliz. Yo quisiera que mantuviera su caminar. No voy a pedir que hable pero que visualizo que la tecnología cree un sistema para que ella pueda comunicarse. No sé si nosotros llegaremos a ver una cura o no. Yo tampoco estoy enfusada en eso. Hay estudios que me parecen interesantes o terapias alternativas y las pruebo para disminuir aquellas cosas que alteran más nuestra dinámica

familiar o le hacen daño a ella como la ansiedad o morderse las manos. Vamos un día a la vez.

**¿Cómo definirías a tu hija con tres palabras?** Alegre, ella está feliz y una niña muy activa.

**¿Qué es para ti o cómo definirías qué es el Síndrome de Rett?** Trato de decirle (a su hermano) que es diferente, que todos somos distintos y que en el caso de ella, pues no aprende tan rápido como él. Y lo que quiere es jugar contigo y no hacerte daño. Y a un adulto le digo que tienen una enfermedad genética degenerativa donde las niñas evolucionan muy bien hasta los 2 años más o menos y luego van perdiendo facultades. La que caminaba deja de caminar, la que hablaba deja de hablar. Después van recuperando alguna de esas capacidades.

**¿Consideras que cuentas con apoyos familiares y sociales suficientes?** Yo creo que Sí.

**¿Cuál es el papel de su hermano/a en esta situación?** Esta es la familia en las que les tocó nacer. Tenemos cosas buenas y no tan buena. Habrá cosas que podremos hacer junto y otras en las que no. Cuando vamos en avión vamos en primera y le ve el lado positivo de su perspectiva (el hermano mayor). En otros momentos dice ¡quiero ir a otro lado! y ¿no podemos dejar a X? y no. Yo creo que el tema de la sensibilidad hacia los otros o el tema de no todos somos iguales o el tema de yo me quedo con X. No te preocupes mamá yo me quedo con ella. Va despertando una madurez y sensibilidad diferente a la que puede tener un niño de su edad.

**¿Acudes a terapia psicológica?** Yo acudí cuando el diagnóstico. Estuve dos años más o menos.

**¿A nivel económico, con qué ayudas públicas contáis?** Ahorita me empezaron a dar por un hijo a cargo pero como no tenemos 5 años viviendo en Madrid lo que me dan es algo así como 1.000 euros al año. Y el impuesto por familia numerosa.

**¿Cuáles son las dificultades económicas que implica el Síndrome de Rett?**

Mientras más terapias puedes ofrecer ellas pueden evolucionar mucho más. Yo siento que el tema económico impacta en las terapias. Nosotros en Venezuela tenemos una escuela de natación y ella sabe nadar y es muy importante el agua. Conseguí este lugar donde me gustaría que fuese dos veces en semana (en Madrid) pero no lo podemos pagar. El importe es importante, igual que el tema del lenguaje. X tenía terapias en el colegio (en Venezuela). Ella venía con un puzzle de terapias que al llegar aquí si se han visto mermadas porque económicamente no podemos (se omite información sensible).

**¿En qué Asociación estáis inscritos?** En la Española de Rett.

**¿Cómo fue la primera toma de contacto con la Asociación?** Yo llamé por teléfono.

**¿Qué os ha aportado la Asociación?** Lo de las terapias. Hablo lo de la musicoterapia. Ellos manejan un boletín con información. Fuimos a una reunión anual para compartir con otras niñas. También es importante que los niños conozcan a las amigas de X y aprendan a convivir. Compartimos un poco con las familias.

**¿Qué terapias y qué profesionales trabajan con tu hija diariamente?** En el colegio entiendo que tiene fisio y tiene lenguaje. Y fuera del colegio estoy con la música y estoy con la fisioterapia en agua.

**¿Consideras que están especializados en el Síndrome?** A donde voy a las terapias no importa si saben (para mí) o no del Síndrome de Rett. El tema de la música igual le vas a llegar a una persona con parálisis, autista o Rett. En el caso de X se parece mucho al autismo. Digamos que a mí lo que me interesa es que la persona sepa trabajar con personas especiales y sepa específicamente lo que está dando.

**¿Qué tipo de escolarización ha recibido tu hija?** Educación especial.

**¿Qué aspectos de tu vida han cambiado desde que te diste cuenta que tu hija era especial?** Cuando supimos que X tenía Síndrome de Rett yo tenía tres meses de embarazo de mi segundo hijo. Mi mayor angustia era que no fuera niña. Yo pensaba que no me pasara lo mismo dos veces. Más que me cambie en cuanto a mi dinámica, al final el cambio no es tan grande. Más como no la llevo a clase de ballet, la llevo a terapia. Más menos. Yo siempre he sido una mujer con tendencia a mirar las cosas positivas.

**¿Qué te ha aportado y quitado el Síndrome de Rett?** Voy a empezar por lo que me ha aportado. La sensibilidad hacia los otros. El empezar un proceso de autoconocimiento de mis emociones. Una conexión con mi esposo que en vez de destruir nuestro matrimonio, más bien lo consolidó mucho más. Los dos hemos pensado en las reflexiones de lo que es la vida y de lo que tienes y no tienes o lo que es importante y no necesariamente tan importante. Te cambia la sensibilidad y la visión de ver a los otros. Creo que es una de nuestras misiones también enseñar a los otros.

Lo malo es que te limita al momento de salir y a dónde vas. Hay una excursión a la sierra, pues tú dices ¡guau! me encantaría ir porque lo van a disfrutar, pero digo X no sé si lo aguantará o no aguantará. Es un esfuerzo que uno tiene que hacer para salir de la comodidad.

**¿Cómo ha cambiado vuestra relación de pareja tras el nacimiento de vuestra hija?** Como te dije para mí se fortaleció.

**¿Cómo ha afectado el cambio en tu relación con amigos/as?** No.

**¿Qué consejo darías a una familia que acaba de recibir el diagnóstico?**

Que un paso a la vez. Creo que lo que he aprendido con esta situación es que uno la vida la va haciendo. No sé si programaste o no pero hay que ir viviendo un día a la vez.

**¿Qué necesidades plantea una familia con una hija con Síndrome de Rett?**



Yo creo que necesidades psicológicas en los primeros momentos. Para mí fue muy útil poder contar con unas personas a través de las cuales poder drenar todo lo que podía sentir y canalizar todos esos temores y emociones.

**¿Tenéis contacto con otras familias con hijas con Síndrome de Rett?** Bueno con la musicoterapia.

**¿Qué os aporta ese contacto?** Información sobre el tema de medicinas o pañales y es una información que me es útil. La otra cosa es por ejemplo más orientación de a qué médico le llevas.