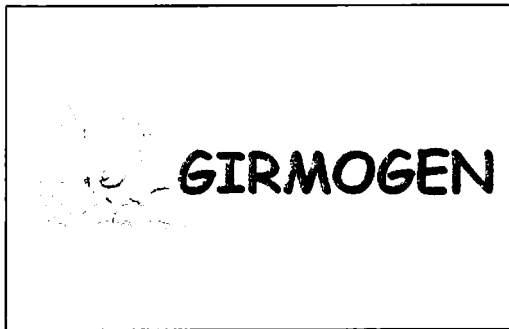


Niñas y mujeres con Síndrome X Frágil en España. Estudio sobre sus necesidades y las de sus familiares



Este trabajo ha sido promovido por la Federación Española de Asociaciones del Síndrome X Frágil, financiado por el Ministerio de Trabajo en base a un contrato menor con el Real Patronato sobre Discapacidad y encargado a la Asociación GIRMOGEN (Grupo de Investigación en Retraso Mental de Origen Genético).

Autores:

RUEDA JR.

Dept. Medicina Preventiva y Salud Pública.
Universidad del País Vasco

BRUN C.

Facultad de Psicología. Departamento de Psicología Clínica y de la Salud.
Universidad Autónoma de Barcelona

BRIGNANI E.

Psicólogo de la Federación Española del Síndrome X Frágil y de la Asociación Española del Síndrome de Cornelia de Lange

TEJADA MI.

Laboratorio de Genética Molecular-Departamento de Bioquímica. Hospital de Cruces, Baracaldo-Bizkaia, Asociación GIRMOGEN. Presidenta de la Asociación GIRMOGEN

Introducción

El Síndrome X Frágil (SXF) es la causa más común de discapacidad intelectual hereditaria y una de las enfermedades genéticas más frecuentes. La principal mutación que produce dicho síndrome es una expansión anómala de un triplete (CGG) del gen FMR1 en la región Xq28 del cromosoma X. La transmisión de esta afectación es compleja: aunque inicialmente considerada como recesiva ligada al X (sólo varones afectados y mujeres trasmisoras), hoy día se sabe que no es así ya que existen tanto mujeres como hombres portadores, tanto hombres como mujeres afectadas (con mutación completa) con discapacidad intelectual. (Asociación GIRMOGEN, 2006).

Hasta ahora los estudios sobre el SXF se han centrado mayoritariamente en los varones, pues suelen presentar un mayor nivel de afectación. En las mujeres con mutación completa, entre un 30 y un 50% presentan algún grado de deficiencia intelectual, con retraso situado entre los niveles leve y límite. Alguna mujer presenta un retraso más grave pero éstas son minoría. El resto de mujeres con la mutación completa presentan inteligencia normal, aunque la mitad de ellas puede presentar alteraciones del aprendizaje (especialmente en el área de matemáticas) y problemas emocionales y de relación social. (Hagerman y Hagerman, 2002).

Esta gran variabilidad de presentación de la patología, unido a la menor severidad del síndrome, ha sido la razón de detectar una importante falta de información tanto en familiares, profesionales, como en la sociedad en general, sobre las repercusiones de ese trastorno en las mujeres, así como acerca de sus necesidades en distintas áreas.

Parecía clave conseguir información directa de las madres y padres de las afectadas sobre cuáles son los problemas a los que se enfrentan sus hijas. Son quienes más claro tienen cuáles son las áreas de apoyo que funcionan y cuáles no, quienes mejor conocen las carencias en los servicios actuales y quienes tienen más que decir respecto a qué áreas serían prioritarias para mejorar la calidad de vida e integración

de las niñas y mujeres con SXF. Son quienes mejor conocen sus propias necesidades de atención y de apoyos como cuidadores. Por todo ello se realizó este estudio.

Objetivos

- Conocer cuáles son las necesidades de esas niñas o mujeres afectadas, según la experiencia y percepción de los propios padres y madres,
- conocer las características psico-sociales de este colectivo,
- conocer cuáles son las necesidades específicas de los padres y madres de las afectadas,
- conocer su nivel de satisfacción con los apoyos sociales existentes y sus peticiones a las administraciones públicas.

Metodología

Se ha realizado una encuesta a padres y madres de las niñas y mujeres afectadas, afiliados a alguna de las asociaciones reunidas en la Federación Española de Asociaciones del Síndrome X Frágil.

La encuesta se elaboró y distribuyó con la colaboración del Presidente de esa Federación y se incluyeron en ella tanto preguntas con respuestas cerradas como de respuestas abiertas, para posibilitar aportaciones libres por parte de los encuestados.

En relación a las necesidades de las niñas y mujeres afectadas, había preguntas sobre: integración escolar; necesidad de apoyo psicológico fuera del colegio; integración en actividades sociales; formación profesional e integración laboral; preocupaciones respecto al futuro; la atención sanitaria; la prevención de abusos; peticiones a las administraciones públicas.

En lo referente a las necesidades de los padres, había preguntas sobre: repercusiones del diagnóstico del trastorno de la hija; el asesoramiento o consejo genético; la planificación familiar; necesidad de apoyo psicológico; ayudas económicas y sociales; peticiones a las administraciones públicas.

En total, aceptaron participar 36 familias, a las que se les envió la encuesta y una serie de cuestionarios clínicos estandarizados (para índice de nivel socioeconómico el Hollingshead; para función ejecutiva la versión española de Capdevila y Artigas del BRIEF; para conducta el CBCL Achenbach; para trastornos emocionales relacionados con la ansiedad el SCARED de Birmaher), así como un sobre ya franqueado con la dirección para remitir la respuesta.

Asimismo, se realizó una encuesta a 14 profesionales españoles, expertos en el SXF en alguna o varias de sus distintas áreas: asistencia, diagnóstico e investigación.

A continuación se presentan los principales resultados, reflexiones y conclusiones derivadas de este estudio.

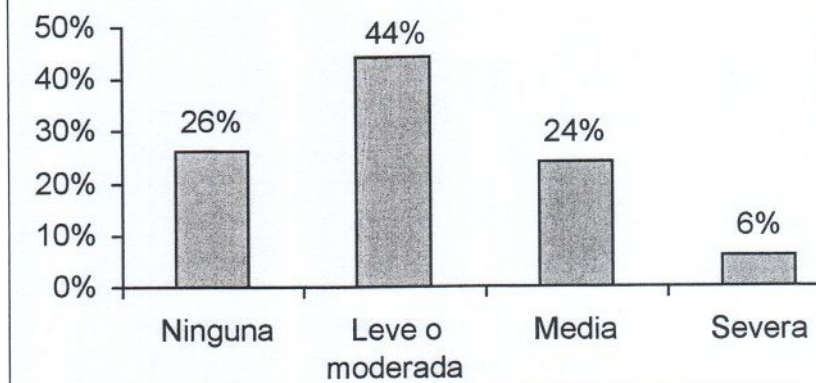
Resultados

Se recibieron 28 encuestas contestadas por los padres (78 %). En 6 casos eran familias con dos niñas afectadas. De las familias que contestaron a la encuesta, en 14 casos lo hacía la madre, en 2 casos el padre, en 11 casos contestaban ambos y en 1 caso no respondieron a la pregunta.

La edad actual de las niñas o mujeres con Síndrome X Frágil, medida como años cumplidos, variaba en un rango amplio entre 4 y 39 años, con media de 20,4 años. En cuanto a la edad a la que fueron diagnosticadas, variaba entre los 0 años, en casos de diagnóstico prenatal o recién nacidos, hasta un máximo de los 25 años, con media de 12,2 años.

Hubo respuestas de personas de 8 comunidades autónomas: Aragón, Canarias, Castilla y León, Cataluña, Comuni-

Gráfico 1. Dificultad de la niña para realizar actividades cotidianas, según los padres



dad Valenciana, Comunidad de Madrid, Murcia y País Vasco.

Las necesidades de las niñas y mujeres afectadas por el SXF

1. Un porcentaje importante de niñas y mujeres con Síndrome X Frágil tiene repercusiones relevantes para su vida personal y su integración social

Los datos en que nos basamos para afirmarlo son los siguientes:

- Sólo el 26% de las niñas/mujeres afectadas no tenían dificultades para realizar actividades cotidianas, mientras que en el 6% el nivel de dificultad era severa, el 24% media, y el 44% leve o moderada,
- cerca de dos tercios de las afectadas tienen un certificado oficial de minusvalía o discapacidad,
- más de dos tercios de las niñas han recibido apoyo psicológico o de salud mental fuera de los centros escolares; sólo menos de un tercio manifestaron que sus hijas no necesitaron ese tipo de apoyo,
- las respuestas a los cuestionarios estandarizados para explorar la situación clínica de las mujeres con mutación completa muestran porcentajes significativos de niñas afectadas en varias áreas: 25% en nivel de ansiedad, 32% en trastornos de conducta y 18 % en la función ejecutiva,
- las respuestas de la encuesta a expertos, donde manifiestan que las mujeres con SXF tienen problemas específicos en el área psicológica, con repercusiones como baja autoestima y depresión y que han sido corroboradas con las conclusiones que se obtuvieron en los cuestionarios. (Ver gráfico 1).

2. El área de la integración social y las relaciones sociales es clave y no está bien atendida

Muchas de las chicas y mujeres afectadas tienen problemas psicológicos y de conducta que dificultan su integración social. Este problema es más marcado a partir de la adolescencia.

Un elevado porcentaje de ellas presenta problemas de ansiedad, especialmente en el área de ansiedad social (un 36% de las encuestadas).

También se observan dificultades en otros aspectos neuropsicológicos que pueden estar incidiendo en esta área: atención, planificación y control emocional. (Ver gráfico 2).

Cerca de un tercio de los padres y madres afirman que sus hijas no participan en actividades sociales en la escuela, barrio o pueblo. (Ver gráfico 3).

Asimismo, un 90% de los padres y madres manifiestan estar muy poco o nada satisfechos con los servicios de ocio y vida social existentes para apoyo a la integración de niñas o mujeres con SXF. (Ver gráfico 4).

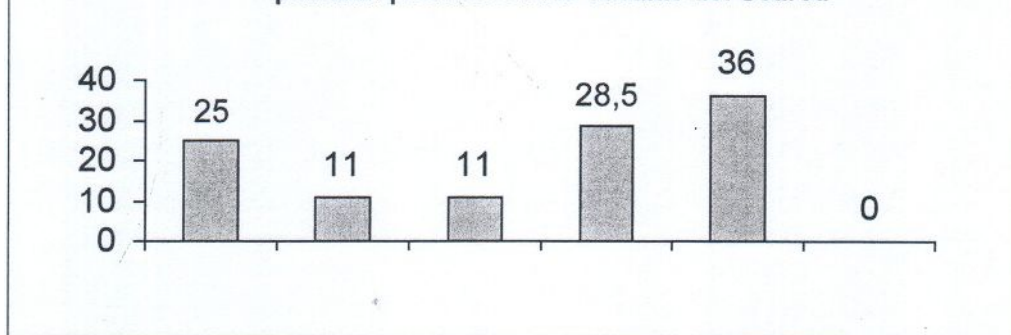
3. Hay un problema de infradiagnóstico y de diagnóstico tardío de la afectación por Síndrome X Frágil en mujeres

El 70% de las mujeres con SXF (24 de las 34), fueron diagnosticadas tras confirmarse la alteración genética en algún familiar cercano.

Esta situación refleja el efecto de distintas variables señaladas por padres y expertos: desconocimiento sobre la existencia del Síndrome X Frágil, tanto en la población, como en muchos profesionales, y la creencia de que el SXF es un problema fundamentalmente de varones.

Además, muchas de las niñas afectadas tienen unos niveles de afectación que no repercuten de manera muy llamativa durante años en su funcionamiento escolar o su integración en las actividades propias de su edad. Es sólo a partir de los

Gráfico 2. Porcentaje de mujeres que puntúan positivo en las escalas del Scared



10 u 11 años cuando se hacen más patentes los problemas de la niña.

Varios padres y expertos señalan que la falta de diagnóstico o su retraso en algunos casos genera problemas añadidos a los propios de la afectación:

- las niñas o chicas son sometidas a presiones y exigencias que les generan tensión, y que al no poder cumplir minan su autoestima y en casos conducen a la depresión,
- al no realizarse el diagnóstico temprano, algunas familias han realizado un largo peregrinar a distintos profesionales sanitarios, con el estrés que supone,
- no se han instaurado de manera precoz intervenciones que podían ser de ayuda para esas niñas y para sus familiares.

Los expertos encuestados señalan el diagnóstico precoz como una de las prioridades de investigación, concretamente en segundo lugar, y lo sitúan como segunda área para la que piden más recursos públicos a las autoridades.

4. Los padres y madres consideran necesarios más recursos públicos en educación, en integración laboral y en investigación

Esas tres áreas son las consideradas prioritarias por parte de los padres a la hora de pedir más recursos a las administraciones públicas.

Los padres expresan un alto nivel de satisfacción con la atención que reciben o han recibido sus hijas en los centros escolares. Sólo poco más del 10% manifiesta estar poco o nada satisfecho. No obstante, al poner la educación en primer lugar parece que la consideran clave para el bienestar y futuro de las niñas y que los recursos actuales son insuficientes.

Los expertos encuestados también sitúan el área educativa como la primera para la que dedicar más recursos públicos en la atención a mujeres con Síndrome X Frágil.

La segunda área prioritaria de petición de recursos es la relacionada con la integración laboral.

Se constata por las respuestas a la encuesta que en los casos en que la chica era mayor de 16 años, en menos de la mitad habían recibido algún tipo de asesoramiento sobre formación profesional y laboral, siendo por otra parte muy alto el nivel de satisfacción de quienes habían recibido ese tipo de apoyo.

La tercera área de petición prioritaria por parte de los padres es la investigación, que en algunos casos se expresa como peticiones concretas relacionadas con mejoras en el área de diagnóstico.

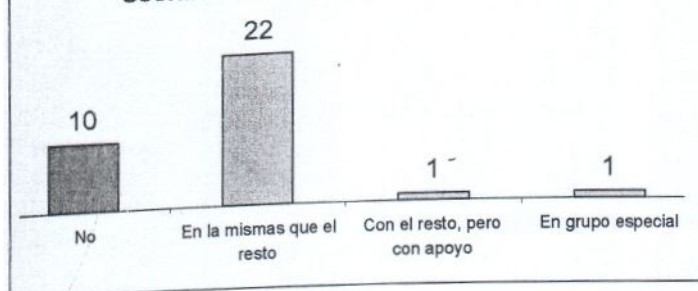
Por su parte los profesionales expertos encuestados piden más recursos públicos para las siguientes áreas, por orden de preferencia: apoyo psicológico a las afectadas, detección y diagnóstico, integración laboral, integración social y ocio.

Se preguntaba a los padres por el orden de preferencia entre distintas opciones de apoyo social en el caso de que su hija en la edad adulta tuviera una discapacidad por la que no pudiera llevar una vida independiente (en pareja, con familia propia, o sola) sin apoyos. La opción preferida por los padres es que sus hijas adultas dependientes pudieran vivir en un piso, individual o compartido, con apoyo social; la segunda sería disponer de ayuda social para estar en casa de los padres o de otro familiar y como tercera opción, una residencia. (Ver gráfico 5).

5. Son mayoría los padres y madres que manifiestan no haber recibido una información clara sobre las repercusiones futuras de que su hija sea Síndrome X Frágil

Cerca de dos tercios de los padres consideran que no habían recibido información clara sobre las posibles repercusiones que puede tener su hija por el hecho de tener el SXF. De hecho, en varias respuestas se recoge expresamente el desconocimiento por parte de algunos profesionales sanitarios, tanto del Síndrome X Frágil en general, como de su posible existencia y repercusiones en las mujeres en particular.

Gráfico 3. Participación en actividades sociales en escuela, barrio o pueblo



6. Hay un porcentaje relevante de padres y madres a los que el diagnóstico del Síndrome X Frágil en su hija supone problemas que podrían mejorar con ayudas y servicios de apoyo específicos

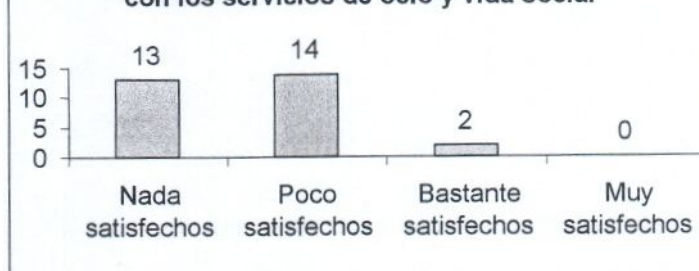
Las áreas en que refieren mayor impacto negativo personal por el diagnóstico de SXF en su hija son principalmente las siguientes:

- problemas de tipo psicológico personal (angustia, sentimientos de culpa,...). Cerca de la mitad de las personas mencionaban que necesitaron apoyo psicológico en ese momento, aunque una cuarta parte de ellos no lo recibieron,
- problemas laborales (cambiar, dejar o disminuir horas de trabajo) tras el diagnóstico, que afectaban a cerca de una cuarta parte de padres y madres. En tres casos dicen que les generó problemas graves; en un caso se menciona el abandono de la actividad profesional por parte de la madre,
- gastos económicos extras, que en torno al 20 % catalogaban como graves para sus economías. Poco más del 10 % manifestaba estar satisfecho con las ayudas económicas existentes para personas con este tipo de discapacidad, estando el resto o poco o nada satisfechos. De hecho, la petición de más ayudas económicas y más recursos a las familias es la que concentra más peticiones a las administraciones públicas, para mejorar la calidad de vida de los padres de las niñas y mujeres con Síndrome X Frágil.

7. En el área sanitaria se detectan como áreas de mejora en la atención a los padres el consejo genético y el asesoramiento sobre planificación familiar

Ambas son áreas en las cuales quienes han tenido acceso a esos servicios se muestran satisfechos, pero que no han estado disponibles para la mayoría de las familias. Dos tercios de las familias no tuvieron acceso a consulta de asesoramiento o consejo genético antes de las pruebas genéticas. En cuanto al asesoramiento sobre planificación familiar, no tuvieron acceso al mismo el 80% de quienes hubieran deseado tenerlo.

Gráfico 4. Nivel de satisfacción de los padres con los servicios de ocio y vida social



Reflexiones

Desconocemos en qué medida las personas que han respondido la encuesta y sus hijas son representativas del conjunto del colectivo de afectadas por el Síndrome X Frágil en España. Por todo ello los resultados de este estudio se deben considerar como exploratorios de la situación de esas mujeres y sus familiares.

Creemos, no obstante, que este estudio proporciona información válida para conocer de primera mano la percepción de los padres y madres tanto de las necesidades de sus hijas, como las suyas propias en relación al problema del Síndrome X Frágil en mujeres.

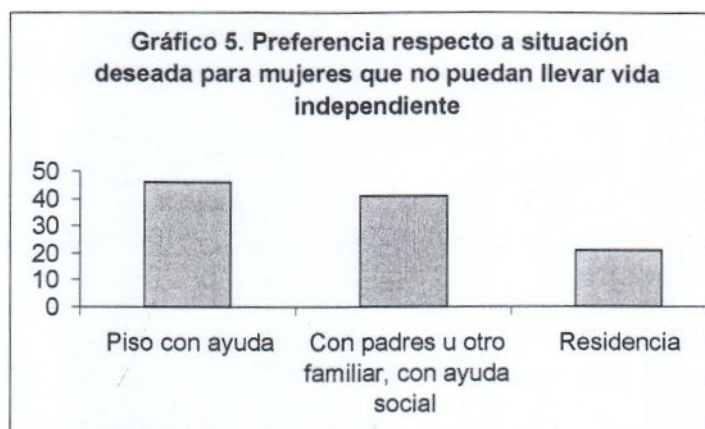
Es además el primer estudio en nuestro entorno sobre las necesidades de mujeres con Síndrome X Frágil y de sus cuidadores y creemos que servirá para orientar prioridades y objetivos de posteriores estudios.

Conclusiones

La creencia de que la repercusión de la afectación por Síndrome X Frágil es poco importante en el caso de las mujeres afectadas no se confirma con los datos de este estudio. Un porcentaje importante de niñas y mujeres con SXF tiene repercusiones relevantes para su vida personal y su integración social.

El área de la integración social y las relaciones sociales es clave y no está bien atendida.

El infradiagnóstico y el diagnóstico tardío de la afectación por SXF en mujeres genera problemas añadidos a los propios de su afectación: no se instauran de manera precoz intervenciones que podrían ser de ayuda para esas niñas y para sus familiares; las niñas o chicas son sometidas a presiones y exigencias que les generan tensión, y que al no poder cumplir minan su autoestima y en casos conducen a la depresión.



Los padres y madres consideran necesarios más recursos públicos en educación, en integración laboral y en investigación.

Son mayoría los padres y madres que manifiestan no haber recibido una información clara sobre las repercusiones futuras de que su hija tenga el Síndrome X Frágil y detectan como áreas de mejora en la atención a los padres el consejo genético y el asesoramiento sobre planificación familiar.

Hay un porcentaje relevante de padres y madres a los que el diagnóstico de SXF en su hija supone problemas de tipo psicológico, laboral o económico, que podrían mejorar con ayudas y servicios de apoyo específicos para ellos.

Bibliografía

- Asociación GIRMOGEN: Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales. Edita: Real Patronato sobre Discapacidad. Madrid 2006.
- Hagerman RJ y Hagerman PJ: Fragile X Syndrome. Diagnosis, treatment and research. Edited by The Johns Hopkins University Press 2002.