

CALIDAD DE VIDA EN FAMILIAS CON NIÑOS MENORES DE DOS AÑOS AFECTADOS POR MALFORMACIONES CONGÉNITAS PERSPECTIVA DEL CUIDADOR PRINCIPAL*

BLANCA PATRICIA BALLESTEROS DE VALDERRAMA**, MÓNICA MARÍA NOVOA GÓMEZ,
LILIANA MUÑOZ, FERNANDO SUÁREZ, IGNACIO ZARANTE
INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA Y PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA, BOGOTÁ

Recibido: mayo 30 de 2006

Revisado: junio 6 de 2006

Aceptado: junio 12 de 2006

ABSTRACT

Some results of a larger research aimed to evaluate the quality of life of families with 0 to 2 years old children with genetic malformation are presented. Quality of life was analyzed related to the child's age, other sociodemographic variables, the parent's information about the malformation and the clinical characteristics of the diagnostic. A descriptive-correlational design was used, with group comparison by age and type of malformation. The ECLAMC instrument was used for the medical evaluation and a semi-structured interview was designed for the principal caregiver to evaluate the quality of life domains described by Rodríguez (1995), and the quality of the information about the malformation and its treatment. The final sample was constituted by 36 families, with 24 girls and 14 boys with diverse genetic malformations. Principal results showed no significant differences in the quality of life by the child's gender or age, neither by the parents' age. A significant relation was found between the type of malformation and the quality of life in the functional status domain, and between the mother's occupation and the quality of information about the malformation and its treatment. Psychological functioning was the most affected domain. Results are discussed in the light of relevant information and the politics in health attention services.

Keywords: Quality of life, genetic malformation, functional status, psychological functioning, social functioning

RESUMEN

Se presentan resultados de una investigación cuyo objetivo general fue evaluar la calidad de vida de las familias con hijos entre cero y dos años con malformaciones congénitas, en función de la edad del niño, variables sociodemográficas, la información que tienen los padres sobre la enfermedad y las características clínicas de cada diagnóstico. Se usó un diseño de estudio transversal descriptivo correlacional, con comparación de grupos por edad y por tipo de malformación. Los instrumentos de evaluación fueron el ECLAMC para la evaluación médica y una entrevista semiestructurada para el cuidador principal, con base en los dominios de calidad de vida descritos por Rodríguez (1995) y calidad de la información sobre la malformación. La muestra definitiva fue de 36 familias, con 24 niñas y 14 niños con diversos tipos de malformación congénita. Los principales resultados muestran que no hubo diferencias significativas en la calidad de vida por género ni edad del hijo, ni por edad de los padres. Hubo relación significativa entre el tipo de malformación y la calidad de vida en el dominio de estatus funcional, lo mismo que entre ocupación de la madre y la calidad de información sobre la malformación y su tratamiento. El dominio más afectado en la madre es el funcionamiento psicológico. Los resultados se discuten a la luz de la información relevante y de las políticas de atención en salud.

Palabras clave: Calidad de vida, malformación congénita, estatus funcional, funcionamiento psicológico, funcionamiento social.

* Este artículo se deriva del proyecto de investigación financiado por la Vicerrectoría Académica de la PUJ, con código #1710, titulado Evaluación de calidad de vida en familias con niños menores de dos años afectados por malformaciones congénitas detectados por ECLAMC – VIDEMCO, realizado entre enero de 2004 y julio de 2005.

** Correos electrónicos: mmnova@javeriana.edu.co / blanca.ballesteros@javeriana.edu.co. Dirección postal: Carrera 5 No. 39-00 Piso 2 - Edificio Manuel Briceño, Facultad de Psicología, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. Tel: (57 1) 320 8320 Extensión 5757

En Colombia, la genética clínica se ha desarrollado predominantemente con un enfoque médico, descuidando el impacto psicológico y social que la patología de origen genético tiene en los individuos y su familia, lo que repercute negativamente en la misma instauración de los tratamientos médicos y la adaptación social del individuo. La poca atención a la familia del paciente ha llevado a que no se la involucre de manera activa en el proceso de diagnóstico o en el terapéutico y a que se afecte su unidad familiar ante un trastorno genético, por cuanto cualquier malformación en el recién nacido genera preguntas y dudas en los familiares, incluidos cuestionamientos acerca de la causa de la enfermedad, su origen genético en la familia del padre o de la madre, la repercusión de la patología en el futuro desarrollo psicológico del individuo y la posible recurrencia del trastorno en subsiguientes embarazos o en familiares del afectado.

Desde la genética médica se hace la exploración física del recién nacido junto con los paraclínicos requeridos para cada caso, con el fin de llegar a un diagnóstico. Si el proceso fue adecuado desde la historia clínica y el examen físico completo, se asegura en gran parte un tratamiento acorde con el diagnóstico y se pueden instaurar guías preventivas y pronósticas, en concierto con el grado de afección del individuo y su patología de base. No obstante, el manejo del paciente afectado requiere ir más allá del diagnóstico y lo eminentemente médico, pues involucra a la familia e implica atender el impacto psicológico del diagnóstico, en relación con la calidad de vida de la familia.

Acorde con estas consideraciones, se concluye la importancia de evaluar el impacto de la presencia de la malformación y su respectivo tratamiento en el marco de la calidad de vida, por ser un concepto global que abarca las áreas de interés e incluye factores definidos por indicadores objetivos y subjetivos, como la percepción y la evaluación que cada persona hace sobre su propio bienestar (Fernández & García, 1996; Levi & Anderson 1980; Moreno & Ximénez, 1996; Rodríguez, 1995).

Los diferentes dominios de la calidad de vida de los niños con malformaciones congénitas y sus familias se ven afectados por la malformación y sus implicaciones. En el paciente, su condición generalmente produce sensaciones de vulnerabilidad y pérdida de control sobre acontecimientos futuros; igualmente, introduce modificaciones en la manera como otros consideran al paciente y en la idea que tienen sobre sí mismos, es decir, cómo se conciben (Brannon & Feist, 2001). Green y Solnit (1964) señalan que estos niños manifiestan un fuerte apego a la madre y presentan una intensa ansiedad de separación. En esta línea de las interacciones tempranas madre-hijo, se ha señalado que pueden estar influenciadas

por sentimientos depresivos, ansiedad y miedo a la muerte inminente; muchas madres se sienten responsables y asumen una interacción sobreprotectora (Rausch de Traubenberg, 1973). Los estudios de García-Calvente, Mateo-Rodríguez y Maroto-Navarro (2004) y de Limiñana Gras y Patró Hernández (2004) advierten la importancia de atender el impacto en la calidad de vida de las mujeres cuidadoras en salud.

Autores como Aply, Barbour y Westmacott (1967), Goldbeck y Melches (2005) Martin y Cole (1993) y Shiloh (1996) han escrito sobre las implicaciones de la malformación congénita no sólo en el afectado, sino en la familia, principalmente por los cambios en sus estilos de vida y las expectativas hacia el futuro.

Por otra parte, Masi y Brovedani (1999) han señalado la importancia de intervenciones terapéuticas más intensivas y continuadas en casos de problemas congénitos y han hecho ver que las implicaciones de estas enfermedades en el niño y la familia frecuentemente se minimizan, a pesar de la descripción del «síndrome de niño vulnerable» desde hace algunas décadas.

Desde la década pasada han aparecido algunos estudios sobre la calidad de vida en enfermedades congénitas específicas (Atkinson, Scott, Chisholm, Blackwell, Dickens, Tam & Goldberg, 1995; Gollust, Thompson, Gooding & Biesecker, 2003; Tarnowski, King, Green & Ginn-Pease, 1991), en ellos hay coincidencia acerca de la importancia del apoyo social, relacionado con las características del cuidador principal. El interés por los estudios en trastornos genéticos específicos parece responder al hecho de entender la calidad de vida como evento contextual y multidimensional, perspectiva adoptada en el presente estudio. Este campo de indagación presenta un cuerpo limitado de publicaciones.

En consecuencia, con el estudio se pretende responder a la necesidad de un manejo integral, para el cual el primer paso es conocer en qué grado se ve alterada la calidad de vida de las familias afectadas por la presencia de un hijo menor de dos años con malformaciones congénitas, con el fin de involucrar los resultados de esta investigación a un manejo completo, médico y psicológico, de los afectados y brindar una real atención que se extienda más allá del ámbito exclusivamente clínico y que involucre la orientación psicológica apropiada.

Como objetivos específicos se definieron: 1) Describir las características sociodemográficas de la población en estudio y su correlación con la calidad de vida, 2) Establecer la correlación entre la calidad de vida y las características sociodemográficas y clínicas de cada diagnóstico, 3) Establecer la correlación entre la calidad de vida y la información que tienen los padres sobre la enfermedad, 4) Identificar las necesidades médicas y psicológicas de las familias evaluadas, y 5) Plantear la

conformación de un equipo interdisciplinario que desarrolle los aspectos fundamentales de la orientación de familias afectadas según los resultados de la investigación.

Método

Se aplicó una metodología de estudio trasversal descriptivo correlacional, con el interés de observar las dimensiones de las variables de interés y ciertas relaciones entre ellas. El diseño incluye la comparación de grupos por variables sociodemográficas como edad del niño/a afectado, edad, escolaridad y ocupación de los padres. La segunda variable evaluada es el tipo de malformación genética y sus características, en las siguientes categorías: defectos del tubo neural, defectos del sistema nervioso central, labio hendido y/o paladar hendido, otras malformaciones craneofaciales diferentes a paladar y labio hendido, cardiopatías congénitas, malformaciones de pared abdominal y/o tracto gastrointestinal, genitales ambiguos y malformaciones genitales, malformaciones por reducción de miembros, deformidades de miembros, órganos supernumerarios, alteraciones en piel, cromosomopatías. La tercera variable es la calidad de vida de las familias, evaluada en los dominios descritos por Rodríguez (1995). Finalmente la cuarta variable evaluada fue la información que tienen los padres sobre la malformación de su hijo/a, incluidas sus implicaciones en las condiciones de vida del mismo.

Participantes

La muestra definitiva estuvo conformada por 36 madres, quienes figuraron en las 36 familias del estudio como la cuidadora principal del niño afectado. La mayoría de las madres tenían edades entre 21 y 39 años y educación

secundaria, residentes en la ciudad de Bogotá, pertenecientes a los estratos socioeconómicos 1, 2 y 3. La participación fue voluntaria, con forma de consentimiento informado.

En la Tabla 1 se presenta la distribución del diagnóstico de los hijos por género, con base en la clasificación acordada para la investigación. No hubo casos de cardiopatía congénita (categoría 5) ni malformación en genitales (categoría 7).

Instrumentos

Para evaluar el tipo de malformación congénita y sus características en el niño o niña afectado, se utilizó el instrumento del manual operacional ECLAMC (Estudio Colaborativo de Malformaciones Congénitas), el cual es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías del desarrollo que opera con nacimientos hospitalarios en países latinoamericanos.

Para evaluar la calidad de vida se realizó la revisión, traducción y adaptación de los instrumentos como el BURDEN, solicitado a Chih-Hung Chang, del *Center for Healthcare Studies*, de Northwestern University y la escala *Caregiver Quality of Life Cystic Fibrosis* (CQOLCF), solicitada a J. P. Clancy, de la Universidad de Alabama, en Birmingham (Boling, Macrina & Clancy, 2003) quienes enviaron los instrumentos solicitados. Con base en estos instrumentos y los objetivos de la investigación, se diseñó la entrevista para el cuidador principal, con las respectivas escalas, la cual se sometió a juicio de expertos, a partir del cual se definieron los ítems definitivos y sus escalas, correspondientes a los siguientes dominios:

1. *Estatus funcional*: capacidad para desarrollar actividades cotidianas de la cuidadora principal y los integrantes de la familia, a partir del

TABLA 1. NÚMERO DE NIÑOS/AS POR GÉNERO Y TIPO DE MALFORMACIÓN CONGÉNITA

Tipo de malformación	Fem.	Masc.
1. Defectos del tubo neural	1	
2. Defectos del sistema nervioso central	2	2
3. Labio hendido y/o paladar hendido	3	1
4. Otras craneofaciales diferentes a paladar y labio hendido.	3	2
6. Malformaciones de pared abdominal y/o tracto gastrointestinal	1	2
8. Reducción de miembros	2	2
9. Deformidades de miembros	4	1
10. Órganos supernumerarios	1	
11. Alteraciones en piel	1	
12. Cromosomopatías	6	2
Totales	22	14

nacimiento del niño o la niña con la malformación.

2. *Gravedad de síntomas relacionados con la enfermedad y el tratamiento*, como dolor, malformaciones físicas entre otros: considera la forma como afecta directa o indirectamente a la cuidadora principal y a otros miembros de la familia.
3. *Funcionamiento psicológico*: se evalúa el ajuste psicológico a la situación generada por la presencia de un hijo con malformación congénita de la cuidadora principal y los miembros de la familia, desde la perspectiva de la cuidadora principal. Incluye una subescala de bienestar psicológico.
4. *Funcionamiento social*: incluye la evaluación del ajuste o adaptación social en las actividades sociales y el rol que desempeñan los miembros de la familia en sus diferentes ámbitos (laboral, escolar, comunitario, iglesia, entre otros).

Aparte de estas dimensiones, se incluyó una escala de calidad de la información sobre la malformación y del servicio médico correspondiente (apéndice A).

Procedimiento

A partir de la base de datos de los pacientes atendidos en los últimos dos años por el Instituto de Genética Humana de la Pontificia Universidad Javeriana (IGH), en el Estudio Colaborativo de Malformaciones Congénitas, se clasificaron los datos de los pacientes de acuerdo con la fecha de nacimiento de los niños, en los tres grupos de estudio (7 a 12 meses, 13 a 18 meses y 19 a 24 meses). Posteriormente se ubicaron los pacientes y sus familiares, por vía telefónica, a quienes se invitó a participar en la investigación.

Antes de iniciar la fase de evaluación propiamente dicha se realizó el entrenamiento de las psicólogas encargadas de las entrevistas sobre la calidad de vida. La evaluación médica fue realizada por médicos genetistas, incluido el estudio médico familiar y el análisis de pedigrí en búsqueda de otros afectados o de consanguinidad. Esta valoración fue realizada por dos médicos genetistas en 22 casos (59,5%) y en 15 casos (40,5%) por residentes de segundo año de la residencia de genética médica. Las evaluaciones se realizaron en los consultorios del IGH y en algunos casos en los lugares de residencia, cuando las familias manifestaron dificultades para su traslado al Instituto.

Resultados

En primer lugar se presentan los análisis estadísticos sobre la consistencia interna y fiabilidad de los instrumentos de evaluación de la calidad de vida en los dominios definidos y la escala sobre la calidad de la información. En la tabla 2 se observan las correlaciones

entre las subescalas del instrumento de calidad de vida para el cuidador principal y entre éstas y la puntuación total, las cuales indican alta consistencia interna del instrumento, análisis que se complementaron con las correlaciones ítem-total y los coeficientes Alfa. Para la subescala de Estatus Funcional, el valor Alfa de fiabilidad fue de 0,682; para la de Gravedad de Síntomas, de 0,688; la subescala de Funcionamiento Psicológico, tuvo Alfa de 0,704 y la de Funcionamiento Social, un Alfa de 0,259.

TABLA 2. CORRELACIÓN DE LA PUNTUACIÓN TOTAL DEL INSTRUMENTO PARA CUIDADOR PRINCIPAL CON LAS SUBESCALAS DEL MISMO

Escala	Tau de Kendall	Valor p
Estatus funcional	0,513	0,0007
Gravedad de los síntomas	0,602	0,000
Funcionamiento psicológico	0,570	0,000
Funcionamiento social	0,316	0,010
Bienestar psicológico	0,281	0,022

En la tabla 3 se presentan los resultados de la consistencia interna de la escala de calidad de la información sobre la malformación. Como se observa, todas las correlaciones fueron estadísticamente significativas.

A continuación se presentan para cada uno de los dominios evaluados los principales resultados de la calidad de vida desde la perspectiva de la madre, en su dimensión cuantitativa y cualitativa.

Estatus funcional

A la pregunta si los cuidadores consideran que el niño/a requiere de cuidados especiales debido a la malformación, el 33,3% de las madres responde que no requiere ningún cuidado especial. En el 66,6%, los cuidados especiales reportados con mayor frecuencia fueron los relacionados con la alimentación (30,5%), control del peso y las terapias físicas, ejercicios o masajes que se les debe realizar a los niños casi todos los días. El estar pendiente de la evolución y las citas médicas fue considerado por el 16,6% de las madres, el control del aseo por el 11,11% y en los restantes casos los cuidados especiales se relacionan directamente con el tipo de patología, como son el cuidado del yeso, las cirugías, el cuidado del otro oído, el oxígeno y el evitar golpes en la cabeza.

A la pregunta sobre si los cuidados interfieren o limitan las actividades que quisiera hacer, 63,9% de las madres responde que en nada; el 22,22% que un poco; 8,33% responde que bastante y el 5,6% responde que mucho. Las madres trabajadoras reportaron mayores

TABLA 3. CORRELACIÓN ÍTEM-TOTAL EN LA ESCALA DE CALIDAD DE LA INFORMACIÓN

Item	Coef. correl.	Significancia
Confía totalmente en el médico tratante de su hijo/a	0,492**	0,001
Siente que el médico escucha sus opiniones y necesidades sobre la malformación de su hijo/a	0,569**	0,000
Le han dado información clara acerca de qué esperar sobre la malformación de su hijo/a	0,637**	0,000
Tiene inquietudes que le gustaría preguntar	0,311*	0,027

* p 0,05 (bilateral) ** p 0,01 (bilateral).

limitaciones en sus actividades. De esta manera, las restricciones más consideradas fueron las relacionadas con el trabajo, pues en el 11,11% de los casos se tuvieron que retirar o cambiar de trabajo para cuidar al niño. A las madres les preocupa faltar al trabajo y solicitar licencias y vacaciones.

En cuanto a la distribución de los cuidados del niño entre los miembros de la familia, se encontró que estos cuidados están en la mayoría de los casos a cargo de las madres, ya que un 89% reporta que ella siempre o todo el tiempo asume esta responsabilidad. En un 55,5%, el padre cuida del niño con malformación en tiempos parciales, de éstos el 53% lo hacen con regularidad los fines de semana y las noches (25%), sólo en los fines de semana el 8,3%, sólo en las noches el 11,11% y el 8,3% de padres en el día. Como casos especiales, un padre lo hace cuando es necesario y otro nunca colabora. Solo un 11,11% reportó que los hermanos colaboran en este cuidado y al parecer por cortos períodos con acciones muy puntuales como darles de comer y estimularlos. Esta última actividad fue mencionada en un caso. Un 19,4% de familias cuenta con la colaboración de la abuela y otro 11,11% con la de las tías, colaboración que para un 28% es dada en tiempos parciales y de vez en cuando, y para 11,11% durante todo el día, reemplazando a la madre mientras trabaja.

A la pregunta sobre si la distribución de actividades requeridas para el cuidado es justa para ella, el 61,11% considera que bastante, el 5,6% responde que mucho, el 30,6% responde que un poco y el 2,8% responde que nada.

A la pregunta sobre si esta distribución es adecuada para las necesidades de su hijo/a, el 88,9% responde que bastante, en tanto que el 11,11% considera que mucho.

A la pregunta sobre si le preocupa o incomoda que haya cambiado su rutina diaria, el 69,44% responde que nada, el 13,9% que un poco, el 11,11% que bastante y el 5,6% considera que mucho.

A la pregunta sobre si siente que es difícil tener que estar disponible para todas las citas médicas de su hijo/a, el 58,33% considera que en nada, el 38,9% que un poco mientras que el 2,8% considera que mucho.

A la pregunta sobre si piensa que por la malformación su hijo/a necesita protección especial, el 63,9% considera

que un poco, el 27,8% que nada y el 8,33% que bastante. Para el 58,3% de las madres, el cuidado de los niños implica acciones especiales como las terapias, ejercicios o estimulación (25%), las citas médicas (11,11%), los medicamentos y acciones derivadas de los tratamientos particulares de la malformación como los cuidados de las cirugías (19,4%), de las prótesis, el audífono, la válvula y el yeso. Al preguntar si le preocupa esta protección especial, el 44,44% responde que en nada; el 41,7% responde que un poco y el 11,11% responde que bastante. La mayor preocupación está centrada en el temor por no poder estar pendiente todo el tiempo (27,7%) y que un descuido dañe el proceso. Para un 16,6%, la preocupación se enfoca hacia lo económico y/o no poder tener los recursos necesarios. Un 11,11% refiere preocupación por la adaptación del niño/a con la malformación y su desarrollo.

A la pregunta sobre si cree que necesita contratar una persona o institución para ayudarla a cuidar a su hijo/a, el 77,8% responde que nada; el 13,9% considera que un poco y solamente un 5,6% considera que mucho.

A la pregunta sobre si las actividades diarias de los miembros de la familia han cambiado a partir del nacimiento del niño/a con la malformación, un 50% considera que nada, un 41,7% que un poco, un 5,6% que bastante y un 2,8% considera que mucho. Entre los cambios en las actividades de la familia el de mayor porcentaje (19,4%) se relaciona con tener que cambiar de trabajo o dejar de trabajar; en orden le siguió el tener que dedicar todo el tiempo (11,11%) y que los familiares estén pendientes del niño (5,5%).

Gravedad de síntomas relacionados con la malformación y el tratamiento

En relación con las consecuencias actuales que tienen los niños debido a su malformación, el 42% considera que el niño no ha tenido consecuencias especiales derivadas de la malformación, el 27,7% resalta las alteraciones en el desarrollo; 13,8% refiere dificultades como las cicatrices, los problemas sensoriales, los aparatos o prótesis y falla cardíaca. Las consecuencias en aspectos personales o de socialización como autoestima, sobreprotección, solo fueron registrados en un 5,5%.

A la pregunta sobre si considera graves las consecuencias que tiene la malformación para su hijo/a en la actualidad, el 41,7% considera que nada, y el mismo porcentaje considera que un poco, mientras el 11,11% responde que bastante y un 2,8% que mucho.

A la pregunta sobre si considera graves las consecuencias que tiene la malformación de su hijo/a para el futuro, el 50% considera que un poco, el 27,8% que nada, el 16,7% considera que bastante, mientras que un 2,8% considera que mucho. Al pensar en el futuro, las consecuencias que más reportan las madres son los problemas en el desarrollo (30,5%), la socialización, debido a discriminación (19,4%), y la habilidad mental (44,4%).

A la pregunta sobre si es difícil para ella asumir la responsabilidad por el cuidado de su hijo/a, el 72,2% considera que nada, el 25% considera que un poco y solo un 2,8% considera que bastante. Con respecto a lo más difícil en el cuidado del niño, un 22,2% informa que nada y menos de la mitad de las madres (47,2%) reportaron algún aspecto en especial. Con igual porcentaje (8,3%) se destacaron el desplazamiento a las citas o terapias, el evitar caídas o golpes y la alimentación. Un 5,5% hizo referencia a la falta de apoyo, tener que cuidarlo tanto, el impacto inicial de verlo así, los problemas respiratorios, las cirugías y terapias; el problema cardíaco, el manejo del yeso y el oxígeno o la bolsa.

Funcionamiento psicológico

A la pregunta sobre si a partir del nacimiento del niño/a con la malformación se ha alterado el estado de ánimo de

las distintas personas en la familia, el 72,2% considera que un poco, el 13,9% considera que nada, 11,11% considera que mucho y un 2,8% considera que bastante.

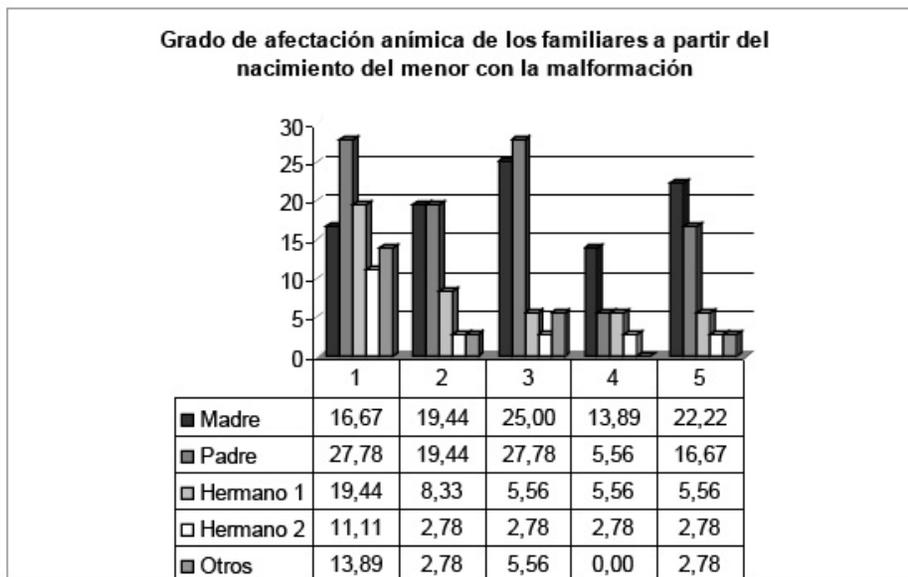
La figura 1 muestra el grado de afectación anímica de los familiares a partir del nacimiento del niño/a con la malformación, calificado por la madre, en una escala de 1 a 5. Se evidencia que la más afectada es la madre con un 22,22% que califica en 5 y un 13,9% que califica en 4, seguido por un 16,7% de los padres que califican en 5.

En la madre lo más frecuente (27,7%) fue la tristeza, estar callada (14%), estar irritable (8,3%). En el padre, los cambios reportados se orientan positivamente para un 19,4% pues está más pendiente, es más cariñoso (11,11%), más optimista (5,5%) y más comprensivo (2,7%). En cuanto a los cambios no tan favorables, se reportó que algunos padres se volvieron un poco más irritables, tristes, de mal genio y más alejados. En los hermanos, el cambio reportado fue el incremento en la inquietud (11,11%), la preocupación, estar triste, celoso pero cariñoso, estuvieron presentes en un caso cada uno. En otros familiares, los cambios se reportaron para las abuelas (8,3%), con ánimo negativo y reclamos.

A la pregunta sobre si a partir del nacimiento del niño/a con la malformación se temen nuevos embarazos, el 38,9% respondió que un poco; 33,33% que bastante, 16,7% que nada y 11,11% que mucho.

A la pregunta sobre si a partir del nacimiento del niño/a con la malformación ha cambiado la relación de pareja, el 55,6% considera que ha cambiado un poco, el 36,11% considera que nada y 8,33% considera que ha cambiado mucho. Con respecto al tipo de cambio en la

FIGURA 1: GRADO DE AFECTACIÓN ANÍMICA DE LOS FAMILIARES A PARTIR DEL NACIMIENTO DEL NIÑO/A CON LA MALFORMACIÓN, CALIFICADO EN UNA ESCALA DE 1 A 5



relación de pareja, un 25% considera que están más unidos y un 8,3% que están mejor (hablan más, mayor apego del padre al hijo/a con la malformación y a la esposa). En dirección negativa, en un caso la relación de pareja empeoró y se separaron, también en un caso se reporta que el padre se ha alejado y en otro que dejó de compartir como pareja.

A la pregunta sobre si ha tenido problemas de salud desde el nacimiento de su hijo/a, el 61,11% de las madres dice que nada; el 33,33% dice que un poco, el 2,8% refiere que bastante. El problema más frecuente fue el dolor de cabeza (19,4%). El resto de complicaciones mencionadas son problemas de estreñimiento, gastritis, espasmo muscular, dolor de espalda, de riñones y de várices, de complicaciones por el parto y la cesárea, de mala visión y un caso de hospitalización por una infección.

A la pregunta sobre si cree que estos problemas se relacionan con la situación de su hijo/a, el 86,11% dice que nada, el 11,11% dice que un poco y solo un 2,8% cree que bastante.

La Tabla 4 muestra los porcentajes de respuestas a cada pregunta de la subescala de bienestar psicológico de la madre en las últimas cuatro semanas. Se evidencia que un 58,3% refiere sentirse triste y abandonada y 55,6% un poco nerviosa, en tanto el mismo porcentaje se siente tranquila y en paz y el 41,7% siente que la vida tiene un propósito especial desde el nacimiento de su hijo/a.

Funcionamiento social

En la tabla 5 se presentan los resultados en este dominio. En general, la mayoría de las respuestas indica poca

afectación del funcionamiento social de la familia, excepto en cuanto a las preocupaciones económicas. Se evidencia que a partir del nacimiento del niño malformado la comunicación familiar ha mejorado bastante para el 63,9%. Sobre el apoyo recibido por las organizaciones de salud y educativas, el 41,7% considera que ha sido bastante bueno y un 47,2% considera que ha habido *un poco*.

Finalmente, los resultados de la calidad de la información sobre la malformación son los siguientes:

La evaluación del apoyo profesional muestra que el 58,33% de las madres confía un poco en el médico de su hijo; 33,3% confía bastante y solamente un 2,78% confía mucho. Igualmente evidencia que un 44,4% de las madres siente que el médico escucha bastante sus opiniones y necesidades sobre la malformación de su hijo/a; un 38,89% considera que es escuchada solo un poco y un 8,33% considera que no es escuchada.

A la pregunta sobre si la información ha sido clara acerca de qué esperar sobre la malformación, un 44,4% cree que bastante, 38,89% responde que solo un poco y el 8,33% considera que mucho.

Finalmente, al preguntar si tiene inquietudes que le gustaría preguntar, el 50% respondió que un poco, el 27,8% que ninguna y un 11,11% considera que bastante y mucho equitativamente. Los temas sobre inquietudes se relacionan para el 22,2% de las madres con el resultado de los tratamientos (incluye cirugía y otros); quieren saber si el niño mejorará, si va a quedar bien. Un 22,2% reporta dudas sobre los tratamientos relacionados con la malformación y la edad en que se pueden realizar. El 13,8% pregunta por la causa de la malformación y para el

TABLA 4. SUBESCALA DE BIENESTAR PSICOLÓGICO DE LA MADRE EN LAS ÚLTIMAS CUATRO SEMANAS

	Nada	Un poco	Bastante	Mucho
Estoy desanimado/a acerca del futuro	33,3%	55,6%	5,6%	5,6%
Me siento nervioso/a	25%	55,6%	13,9%	5,6%
Me siento culpable	77,8%	16,7%	5,6%	0,0%
Me he sentido tranquilo/a y en paz	5,6%	30,6%	55,6%	8,3%
Mi nivel de tensión y preocupación ha aumentado	5,6%	58,3%	25%	8,3%
Me he sentido triste y abandonado/a	22,2%	50%	19,4%	8,3%
Mi relación con Dios me ha fortalecido	47,2%	33,3%	16,7%	5,6%
Responsabilizo a mi pareja de la malformación	88,9%	2,8%	0,0%	8,3%
Siento que mi vida tiene un propósito especial desde el nacimiento de mi hijo/a.	27,8%	27,8%	41,7%	2,8%
Siento una relación más cercana con mi hijo/a	30,6%	41,7%	27,8%	0,0%
He tenido dificultades con el sueño	66,7%	25%	5,6%	2,8%
He tenido dificultades en la alimentación	69,4%	25%	5,6%	0,0%

TABLA 5. RESULTADOS EN LA SUBESCALA DE FUNCIONAMIENTO SOCIAL

	Nada	Un poco	Bastante	Mucho
Se han aislado por temor a los comentarios de la gente	86,1%	13,9%	0,0%	0,0%
Han buscado algún grupo de ayuda	91,7%	13,9%	0,0%	2,8%
Han dejado de asistir a reuniones familiares	86,1%	2,8%	8,3%	2,8%
Han tenido que cambiar de trabajo	77,8%	5,6%	8,3%	8,3%
Los hermanos han tenido que faltar a clases (o trabajo)	83,3%	11,1%	0,0%	0,0%
Han desmejorado las relaciones con amigos o compañeros de trabajo	91,7%	5,6%	2,8%	0,0%
Cuentan con el apoyo de amigos y vecinos	16,7%	30,6%	44,4%	8,3%
Han recibido apoyo del equipo médico	19,4%	33,3%	47,2%	0,0%
Han aumentado las preocupaciones económicas	5,6%	63,9%	16,7%	13,9%
Han recibido apoyo de otros familiares	13,9%	44,4%	38,9%	2,8%
La comunicación familiar ha mejorado	5,6%	16,7%	63,9%	13,9%
Algunos familiares han rechazado la condición de la malformación	94,4%	5,6%	0,0%	0,0%
El plan de salud ha respondido a sus necesidades	8,3%	47,2%	41,7%	0,0%
Han recibido apoyo en el trabajo	8,3%	22,2%	47,2%	11,1%

mismo porcentaje es importante conocer los cambios y requerimientos en las diferentes etapas de su desarrollo.

Algunas madres indagan sobre las capacidades específicas que tendrán sus hijos en aspectos como caminar, estudiar y hablar (13,8%) y si sus hijos lograrán valerse por sí mismos (5,5%). Otras inquietudes, aunque fueron reportadas sólo en una ocasión por diferentes cuidadoras, se relacionan con el temor a que la malformación pueda volver a pasar en otro embarazo, la condición médica actual del niño/a con la malformación y la posibilidad de normalidad del niño intelectualmente para el futuro.

Resultados de la valoración médica

Vale la pena destacar los siguientes resultados de la valoración médica: El promedio de edad gestacional fue de 38 semanas, con un solo caso de parto pre-término de 32 semanas. El promedio de peso al nacimiento fue de 2,86 kg, la talla de 48,3 cm y el perímetro cefálico de 34,57 cm.

El mecanismo de parto fue cesárea en 27 casos (73%) y parto vaginal en 10 casos (37%). La cesárea se indicó según patología fetal en 14 casos (51,9%), en 5 casos (18,5%) por patología obstétrica y en 8 casos (29,6%) por antecedente ($p = 0,024$).

Para los casos de poli-malformados, se consideró la principal malformación, estableciendo que esta fuera la de mayor impacto funcional o estético. La principal proporción de diagnósticos corresponde a la categoría 12 de cromosomopatías tipo trisomía 21 (21,6%, $p = 0,021$).

De los casos evaluados, se llevó a cabo un diagnóstico sindromático o etiológico en la primera evaluación (del recién nacido) en 24 casos (64,9%) y se alcanzó un diagnóstico nuevo en 13 casos (35,1%). Los nuevos diagnósticos pueden verse en la Tabla 6. Estos diagnósticos se refieren a la definición de un síndrome o a la detección de una nueva malformación o patología de origen congénito no vista en la primera valoración. No hay diferencia estadística entre las proporciones de acuerdo con el diagnóstico realizado y su categoría ($p = 0,63$).

De los niños malformados, 21 casos (56,8%) tenían bajo peso y baja talla al nacer, de los cuales 18 (85,7%) permanecieron con bajo peso y talla para la edad. El caso contrario se presentó en dos casos en donde tuvieron buen peso y talla al nacer, pero en el control presentaron una caída en su crecimiento, uno de estos es de sindactilia u ectrodactilia en manos y otro de microtía asociado a pie equino varo bilateral. Estos datos, de acuerdo con las categorías, se pueden apreciar en la Tabla 7. No se presentó ninguna diferencia según el peso ($p = 0,27$), pero si se tiene en cuenta el diagnóstico específico, se establece que los pacientes con diagnóstico sindromático al final de la evaluación son los que principalmente persisten con retardo pondero-estatural ($p = 0,005$).

Debido a que todos los pacientes fueron valorados por ECLAMC al nacimiento, se esperaba que el 100% hubiera tenido por lo menos un control del genetista, pero la mayoría no lo tuvo ($p = 0,00001$).

Los cinco pacientes que tuvieron un control por el genetista previo a la valoración por este estudio eran tres casos de síndrome de Down, un caso de microcefalia y

TABLA 6. COMPARACIÓN ENTRE LOS DIAGNÓSTICOS INICIALES DE LA VALORACIÓN DE 13 RECIÉN NACIDOS Y LOS NUEVOS DIAGNÓSTICOS EN EL CONTROL. *OMIM: *ON LINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN* CLASIFICACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS GENÉTICAS, SEGÚN EL CATALOGO ON-LINE DE VICTOR MCKUSICK

Diagnóstico del recién nacido	Diagnostico posterior	OMIM*
Hidrocefalia y ano imperforado	Asociación VATER con hidrocefalia	276950
Atresia intestinal	Atresia intestinal asociado a microcefalia	-
Pie equino valgo	Pie equino varo asociado a displasia de cadera	-
Polidactilia post-axial	Polidactilia post-axial Tipo A1	174200
Pie equino varo bilateral	Artrogriposis múltiple congénita	108110
Anomalía por reducción de miembros	Secuencia de bridas amnióticas	217100
Hidrocefalia	Colpocefalia	-
Mielomeningocele hidrocefalia	Secuencia de espina bífida	182940
Sindactilia izquierda y ectrodactilia izquierda	Malformación/ mano pie hendida	183600
Microcefalia - Lisencefalia	Síndrome de Miller Diecker	247200
Anomalía por reducción de miembros	Secuencia de bridas amnióticas	217100
Polidactilia post-axial bilateral	Polidactilia post-axial Tipo A1	174200
Microcefalia ectrodactilia	Trastorno de migración neuronal - Ectrodactilia manos	-

ectrodactilia y un caso de reducción de miembros. En 51,4% de los casos se estableció un diagnóstico sindrómico en los pacientes. Se esperaba que los pacientes diagnosticados con el síndrome de Down hubieran tenido valoración por genetista, sin embargo, solo el 37,5% lo tuvo ($p = 0,077$) y solo la mitad (50%) había tenido manejo por otro especialista ($p = 0,15$). Solo en dos casos los pacientes tenían ambas valoraciones ($p = 0,03$), aunque el 100% de los pacientes presentó cardiopatía congénita. Los casos de síndrome de Down fueron comparados con tablas de peso y talla específicos para la trisomía 21.

Durante el control realizado, se detectó retardo del desarrollo psicomotor (RDSM) en el 51,4% de los casos;

la distribución de los pacientes afectados por el RDSM según categorías se puede apreciar en la tabla 8.

De los 19 pacientes con RDSM, 82% tienen bajo peso y baja talla en el control médico, mientras que de los 18 pacientes sin RDSM, solo 22,2% tienen bajo peso y talla ($p = 0,00055$). Los pacientes con RDSM son quienes, principalmente al final de la evaluación, tuvieron un diagnóstico sindrómico ($p = 0,00015$). De este modo, se constituye un grave retardo global del desarrollo en los pacientes sindrómicos, debido a que no se encontró relación entre el grado de escolaridad de los padres y su estatus laboral en relación con el bajo peso. Por tanto, es probable que sea específicamente el síndrome el que afecta

TABLA 7. NÚMERO Y PORCENTAJE DE PACIENTES QUE PERMANECIERON CON BAJO PESO Y BAJA TALLA CLASIFICADOS SEGÚN CATEGORÍAS

Categoría	Número	%
12	6	75%
2	3	75%
6	3	100%
8	2	50%
1	1	100%
3	1	25%
4	1	20%
9	1	50%
Total		18%

TABLA 8. PACIENTES CON RETARDO DEL DESARROLLO PSICOMOTOR DE ACUERDO A SU CATEGORÍA

Categoría	Número	casos %
1	1	5%
2	3	16%
3	1	5%
4	1	5%
6	1	5%
8	2	11%
9	2	11%
12	8	42%
Total		19%

el desarrollo del niño, junto a la ausencia de control médico adecuado, teniendo en cuenta que si se analiza este grupo en relación con la valoración del especialista, se establece que son los pacientes sin RDSM y sin diagnóstico sindrómico los que han sido valorados en mayor proporción por el especialista ($p = 0,0029$). La totalidad de pacientes con síndrome de Down presentaba RDSM, siendo el 42% del total de niños afectados ($p = 0,0072$).

En el 18,9% de los casos, los pacientes tenían antecedentes familiares que fueron detectados en la valoración inicial del recién nacido; de estos casos, en tres familias, se detectaron antecedentes familiares nuevos que no se habían encontrado en la elaboración del árbol familiar inicial. En 43,2% de casos se detectaron antecedentes familiares no encontrados en la primera evaluación. Al comparar el número de pacientes que recibió un diagnóstico nuevo o definitivo en la segunda valoración y que tenían un antecedente familiar detectado en el control, se encontró que los antecedentes nuevos contribuyeron al diagnóstico, al establecer un patrón de herencia o al contribuir a la definición fenotípica del caso ($p = 0,045$).

Análisis multivariados

Para analizar la calidad de vida de las familias en función de las variables relevantes, desde el reporte de la madre, se utilizó la prueba no paramétrica de Kruskal-Wallis.

La prueba se aplicó para cada una de las variables sociodemográficas en función de las cuales se había planteado realizar comparaciones. La prueba no arrojó valores estadísticamente significativos (oscilaron entre 0,04 y 4,39) para las variables de comparación definidas como género y grupo de edad del niño/a, edad de la madre, grado de escolaridad de los padres y el hecho de vivir o no con la familia extensa. Esta última variable muestra una tendencia de relación con la subescala de bienestar psicológico de la madre (Chi cuadrado de 2,88, $p 0,09$).

En cuanto a la ocupación de la madre, los valores arrojados fueron bastante bajos, menores de 3, excepto para la calidad de la información (Chi cuadrado = 10,10; $p 0,018$), lo que indica que el tipo de ocupación de la madre se relaciona en forma significativa con la calidad de su información sobre la malformación de su hijo/a.

Respecto del tipo de malformación como variable de agrupación, los valores Chi cuadrado arrojados por la prueba estadística Kruskal-Wallis oscilaron entre 3,8 y 1,3 y no resultaron estadísticamente significativos para las mediciones de calidad de vida y de calidad de la información, excepto para la subescala de estatus funcional (Chi cuadrado de 16,6, $p 0,05$).

Discusión

Los resultados indican la necesidad de trabajar en la línea señalada por algunos autores revisados, entre ellos Rodríguez (1995), Moreno y Ximénez (1996) y Brannon y Feist (2001), hacia procurar el menor impacto posible de cualquier condición médica en la calidad de vida de la gente, no solo de la persona afectada directamente, sino de su familia y allegados. Hay concordancia con algunos hallazgos reportados en la literatura especializada en cuanto a la importancia de evaluar y comprender cada caso particular, como lo señalan Masi y Brovedani (1999), quienes además recomiendan intervenciones terapéuticas más intensivas y continuadas en las enfermedades en edades tempranas, especialmente las de tipo congénito.

En general, los resultados cuantitativos no muestran una afectación significativa de la calidad de vida en los dominios evaluados en la mayoría de las madres, sin embargo, al analizar las respuestas en su dimensión cualitativa, hay información relevante que confirma la importancia de atender la aparente minimización del impacto del diagnóstico de la malformación. Los resultados sobre el impacto de la noticia de la malformación en los padres son consistentes con la literatura, no obstante, se esperaba mayor afectación en los distintos dominios de la calidad de vida evaluada. Vale la pena tener en cuenta lo señalado por Shiloh (1996) acerca de la necesidad de conformar un equipo interdisciplinario que trabaje para disminuir el impacto del diagnóstico en la familia.

Debido a la edad de los niños y niñas evaluados, la familia todavía no ha estado expuesta a muchas de las implicaciones de la malformación en el desarrollo posterior, no solo en la dimensión biológica sino en la psicológica. Por ejemplo, lo mencionado por Brannon y Feist (2001) sobre los sentimientos de vulnerabilidad y el efecto de la manera como otros consideran al paciente es algo que puede incidir en la calidad de vida a lo largo del tiempo. La pregunta por las expectativas y creencias sobre el futuro del niño/a afectado/a pretendía información al respecto y la respuesta está estrechamente relacionada con el tipo de malformación y la experiencia de los padres. En este sentido, los actuales resultados deben ser contemplados en la dimensión temporal en la que fueron medidos, pues la evolución en términos del desarrollo psicológico de los niños y las posteriores implicaciones que tienen estas discapacidades no deben dejar de ser contempladas, tanto más cuando se reconoce que la población infantil con malformaciones visibles, se encuentra en condiciones de vulnerabilidad para la integración equitativa al medio familiar, escolar y social. Algunas familias piensan en el futuro de los niños y la consecuencia que más les preocupa a largo plazo es el

desenvolvimiento cognoscitivo y la socialización, temiendo una discriminación social.

Los autores revisados en general han hecho énfasis en la crisis familiar que puede presentarse ante el diagnóstico, sin embargo, en este estudio solo en pocos casos se puede hablar de una crisis familiar por los aspectos mencionados por autores como Aply, Barbour y Westmacott (1967), Brannon y Feist (2001), Martín y Cole (1993) y Shiloh (1996). Los resultados en cuanto al efecto del nacimiento de un hijo con enfermedades congénitas en los padres y madres son consistentes con la variabilidad de reacciones descritas en la literatura, desde el abandono del padre, hasta la cohesión de la estructura familiar. No se encontraron casos de comportamientos negligentes y abuso por parte de la madre, como lo advierten autores como Masi y Brovedani (1999), ni reportes de ira y resentimiento como describen Glaser, Harrison y Lynn (1964), aunque sí de temor ante la posibilidad de un nuevo embarazo, como dicen estos mismos autores. Algunas mujeres manifestaron preocupación también por cambios que se han producido en la relación de pareja.

Las respuestas sobre mejoramiento de las relaciones familiares desde el nacimiento del hijo con enfermedad congénita son consistentes con estudios como el de Martín y Cole (1993). En este punto es pertinente tener en cuenta el tipo de muestra, no aleatoria, pues de los potenciales participantes solamente una proporción aceptó voluntariamente hacer parte del estudio.

En cuanto a la variable *tipo de malformación*, en la literatura se encuentra interés por ciertos tipos de malformación congénita más que por otros. Desde la década de los sesenta, por ejemplo, se reportan estudios sobre la enfermedad cardíaca (Aply, Barbour & Westmacott, 1967; Glaser, Harrison & Lynn, 1964; Rausch de Traubenberg, 1973), hasta nuestros días (Gollust, Thompson, Gooding & Biesecker, 2003; Green, 2004). También el síndrome de Down ha sido motivo de numerosos estudios (Atkinson & cols., 1995; Venail, Gardiner & Mondain, 2004), por ser uno de los trastornos congénitos de mayor prevalencia, lo cual se confirma en esta investigación (de 36 casos, 8 lo presentan). Aunque no se encontró relación significativa entre la calidad de vida y el tipo de malformación, una conclusión al respecto es la necesidad de entender la calidad de vida como evento contextual y multidimensional.

Acerca de la distribución de la muestra por género del hijo/a, vale la pena tener en cuenta que la presencia de mayor cantidad de niñas que de niños, contrario a lo encontrado en la literatura sobre mayor proporción de niños (Ingemarsson, 2003; Lemire & Pendergrass, 2002), puede relacionarse con el hecho de la mayor sobrevivencia de las niñas. De hecho, en la convocatoria al estudio, de las familias que reportaron la muerte de su hijo/a, la mayoría de éstos correspondía al género masculino.

Respecto de los principales dominios de calidad de vida evaluados con base en la categorización de Rodríguez (1995), los resultados señalan que el estatus funcional y el funcionamiento social parecen ser los menos afectados. El mayor impacto negativo del primer dominio se encuentra en la necesidad de estar disponible para las citas médicas del niño/a y la consideración de que el niño requiere atención especial. Estos datos son consistentes con los reportes de la literatura en los cuales los cuidadores o familiares de personas con discapacidad logran mantener autonomía y funcionalidad en las actividades de autocuidado.

Se concluye que las madres como cuidadoras principales de los niños/as con malformación presentan alteraciones importantes en la dimensión psicológica, especialmente por el impacto anímico en términos de ansiedad y preocupaciones por el futuro y de manera igualmente importante en el componente relacionado con la distribución de las actividades requeridas para el cuidado del niño/a. En este último aspecto, es de notar que tanto el componente cualitativo como el componente cuantitativo resaltan que es en la madre en quien se centran todas las acciones de cuidado diario del niño así como la asistencia a controles médicos, manejo de la información y otros aspectos médicos del cuidado. En el dominio de funcionamiento psicológico, una proporción importante de las madres (72%) reconoce haber presentado cambios y para más del 15% esas alteraciones son significativas. Se evidencia que a partir del nacimiento, el nivel de preocupación y tensión ha aumentado en más de la mitad de las entrevistadas y se han sentido nerviosas; 30,6% reconoce la sobrecarga al cuidador o la distribución inequitativa de las actividades necesarias para el cuidado, dato que es importante si se tiene en cuenta que la sobrecarga de rol es la más frecuente causa de agotamiento físico y emocional en los cuidadores, según lo reportado por la literatura para todo tipo de patologías médicas.

Por otra parte, también un número importante de las madres refiere sentirse fortalecida personalmente y encontrarle un propósito especial a la vida desde el nacimiento del hijo/a, reportando sentirse tranquilas por ello y con un mínimo de culpa personal al respecto. Estos datos corroboran lo señalado desde diversas disciplinas respecto de la fortaleza personal y de ánimo que desarrollan los padres/cuidadores de personas con discapacidad, quienes a pesar de mantener un grado relativamente constante de preocupación por el futuro y niveles de agotamiento físico, logran ajustarse a las demandas del discapacitado y del medio de manera relativamente eficaz. Para esta investigación lo anterior parece corroborarse con un reporte casi inexistente de alteraciones o dolencias físicas desarrolladas y/o asociadas al nacimiento del niño/a con la malformación. No

obstante, las pocas que las reportan sí las asocian con ese hecho, lo que iría en la línea de los resultados de García-Calvente, Mateo-Rodríguez y Maroto-Navarro (2004) y Limiñana Gras y Patró Hernández (2004).

Las respuestas de varias de las madres entrevistadas coinciden con la interacción sobreprotectora, descrita por Rausch de Trautenberg (1973), y habría que hacer un seguimiento de estas díadas madre-hija/o para ver si se manifiestan patrones de apego a la madre asociados con ansiedad de separación, como lo manifiestan Green y Solnit (1964).

Respecto del dominio que evalúa la presencia y gravedad de síntomas relacionados con la enfermedad y el tratamiento, los resultados señalan que el mayor efecto negativo de la malformación en los familiares, es reportado para los padres (25% califica 4 en una escala de 1 a 5), seguido de las madres (con 22%). Los porcentajes corresponden a los casos de mayor complicación de la malformación, lo cual es esperable, por las mayores demandas de atención, la mayor incertidumbre hacia el futuro del hijo y el temor a la muerte o a mayores dificultades o deterioro físico.

En cuanto al cuarto dominio de la calidad de vida, referido al funcionamiento social, en el cual se evaluó el efecto del nacimiento del niño/a con la malformación en las actividades sociales cotidianas y el rol de la persona en sus diferentes ámbitos, se encuentra que el impacto ha sido mínimo. La baja proporción de afectación en el funcionamiento social, puede explicarse por las características particulares de la mayoría de las familias participantes, las cuales han contado con redes de apoyo familiar. De esta manera, la aparente divergencia con resultados en la literatura debe analizarse a la luz de las características culturales, especialmente en algunos grupos más que en otros.

Sobre la adecuación y oportunidad del plan de atención en salud a los requerimientos del niño/a con la malformación, los resultados de la entrevista concuerdan con los de la evaluación médica, por cuanto más del 47,2% de las madres no cree que el plan de salud haya respondido de la manera requerida. Se evidencia igualmente que en términos de la satisfacción con la información médica recibida, la mayoría considera que es insuficiente y que el médico tratante no les proporciona la confianza esperada. Estos datos se contrastan con el bajo porcentaje de personas evaluadas que ha buscado grupos de apoyo o especializados en el cuidado de malformaciones.

En cuanto a las redes de apoyo, como son los familiares en segundo grado, amigos y compañeros de trabajo, más de la mitad de las entrevistadas refiere sentirse satisfecha con el apoyo y señala que no encuentran cambios significativos en la calidad de las relaciones con

posterioridad al nacimiento del niño/a con la malformación, lo cual se analiza en relación con las características culturales del grupo de familias evaluado y el hecho de vivir con familia extensa.

Con respecto al instrumento para la evaluación de la calidad de vida, los resultados de las pruebas de consistencia interna de las subescalas para cada dominio se ven afectados por el número de aplicaciones del instrumento. En el análisis estadístico se incluyeron todos los ítems necesarios, pero para los resultados de los estadísticos aplicados influyen aspectos como la conformación familiar, como sucedió en las preguntas que incluían información sobre los hermanos, debido a que en la mayoría de los casos el niño no tenía un segundo hermano. El coeficiente Alfa de fiabilidad no alcanzó niveles altos, excepto para la subescala de funcionamiento psicológico, pero sí aceptables desde el punto de vista estadístico, dados los intereses de la investigación para las subescalas de estatus funcional y gravedad de síntomas. Las preguntas incluidas deben mantenerse pues cumplen propósitos de investigación pertinentes y relevantes, como lo consideraron los expertos que revisaron previamente los instrumentos (ver Aiken, 1996).

Al respecto, se concluye que el instrumento utilizado muestra características psicométricas que facilitaron la evaluación de las variables relevantes para el logro de los objetivos, pero deben mejorarse y ampliar la escala de calidad de la información sobre la malformación y aspectos relacionados, así como la subescala de funcionamiento social.

En cuanto a las conclusiones de la valoración médica, se destacan las siguientes:

El seguimiento médico de los pacientes con malformaciones detectados por el estudio ECLAMC no ha sido el adecuado desde el primer examen y no corresponde con lo estipulado en múltiples guías publicadas en la literatura, que indican el manejo del niño con enfermedad genética. Los pacientes no recibieron una adecuada valoración por médicos especialistas ni tampoco una valoración del genetista en la mayoría de los casos, excepto la asesoría dada por el estudio ECLAMC.

El estado general de los pacientes corresponde al esperado por tener anomalías congénitas, pero empeora por el manejo inadecuado. El retardo del desarrollo psicomotor, el bajo peso y la baja talla, son los principales indicadores de una alteración, muy importante en el desarrollo de estos pacientes.

Es importante recalcar que en un gran porcentaje de los casos la adecuada delineación del árbol genealógico fue determinante en aclarar un diagnóstico. El

interrogatorio necesario para realizar esta actividad solamente se puede hacer en una consulta y no en el trabajo de campo de la investigación epidemiológica, por tanto es una razón más para insistir en la importancia del seguimiento adecuado del paciente con malformaciones congénitas (Holder-Espinasse, Devisme, Thomas, Boute, Vaast, Fron, Herbaux, Puech & Manouvrier-Hanu, 2004).

Se requiere replantear varias de las formas de atención que el niño con malformaciones congénitas tiene dentro del sistema de salud. Las razones por las que el paciente no es bien atendido y su seguimiento no es adecuado se encuentran básicamente en dos campos: el primero en el sistema de seguridad social que no contempla la consulta de genética ni los paraclínicos necesarios para el diagnóstico genético y ha mantenido al paciente con enfermedad genética excluido de una atención de calidad, a pesar de ser población infantil. La segunda causa subyace en el ámbito académico, en donde las especialidades relacionadas con este tipo de pacientes, tales como pediatría, obstetricia y medicina perinatal, no han puesto su atención en desarrollar programas académicos y de entrenamiento a los residentes en esta área.

Respecto de la metodología, hubiera sido deseable poder contar con una muestra de mayor tamaño. La principal dificultad fue la ubicación de los participantes pues las listas existentes no estaban actualizadas o no contenían la información verificada sobre la existencia de una malformación. Varios de los niños registrados habían muerto y otros habían cambiado de residencia. Otra dificultad fue el incumplimiento a las citas acordadas para las evaluaciones. Al respecto, la principal observación fue la resistencia de los padres frente a la evaluación de su hijo/a; hacían preguntas sobre la razón para haberlos contactado o afirmaban no tener ningún problema o tener servicios de salud en otra institución.

Respecto de la medición de la información médica sobre la malformación y los datos de la valoración especializada, los resultados muestran la necesidad de mejorar esta información ampliando los aspectos relacionados con las implicaciones de la malformación en el desarrollo de los niños, incluidas las que tienen que ver con la futura integración social del hijo/a. Igualmente se encontró un nivel importante de insatisfacción con la atención recibida y el seguimiento. Esto tiene implicaciones importantes para las políticas de atención a este tipo de población.

Los resultados son aplicables en el ámbito de la atención médica integral a las familias con hijos con malformaciones congénitas. Indican que es necesario hacer un seguimiento sistemático a estas familias para supervisar un manejo adecuado e integral de las patologías de origen genético y prevenir los riesgos psicológicos derivados de las condiciones descritas en el apartado de resultados y de discusión del presente estudio. También tienen aplicaciones en los programas de formación de residentes de pediatría, obstetricia y especialistas en medicina perinatal.

Finalmente, respecto de la pertinencia de los resultados en política pública, en Colombia se hace urgente formular una nueva política de primera infancia debido a la situación alarmante que viven niños y niñas en condiciones de pobreza, maltrato e inasistencia básica, como se concluyó en el II Foro Internacional de Movilización por la Primera Infancia (2005) y se deduce del objetivo formulado por la Presidencia de la República, la Consejería Presidencial de Programas Especiales y la Red de Solidaridad Social en torno al Plan Nacional de Atención a Personas con Discapacidad (Presidencia de la República, la Consejería Presidencial de Programas Especiales y la Red de Solidaridad Social, 2005).

Los resultados de esta investigación aportan datos sobre las condiciones de calidad de vida de menores discapacitados y sus familias en términos de bienestar psicológico y condiciones de salud, lo cual permite tener indicadores que de manera confiable señalan que la situación de discapacidad es mucho más que un problema de salud pública, pues además de afectar un amplio grupo de niños y niñas y sus familias, tiene un impacto negativo sobre el conjunto de la sociedad. En línea con los planteamientos anteriores, este reporte de investigación permitirá delinear acciones tendientes a formular planes de desarrollo que contemplen la futura productividad y el desarrollo del capital humano de los menores discapacitados, al tiempo que programas de atención y apoyo a las personas y organizaciones que deben brindar soporte al menor en discapacidad dado que su cuidado impone una carga adicional. Todo lo anterior permite concluir que estos aportes llevan a la necesidad de definir una política sobre discapacidad en la infancia y a formular planes específicos como grupo objetivo del sistema de protección social.

Referencias

- Aiken, L. R. (1996). *Tests psicológicos y evaluación* (8 Edic). México: Prentice Hall.
- Atkinson, L., Scott, B., Chisholm, V., Blackwell, J., Dickens, S., Tam, F. & Goldberg, S. (1995). Cognitive coping, affective distress, and maternal sensitivity: mothers of children with Down Syndrome. *Developmental Psychology*, 31(4), 668-676.
- Aply, J., Barbour, F. & Westmacott, I. (1967). Impact of congenital heart disease on the family: Preliminary report. *British Medical Journal*, 1, 103-112.
- Presidencia de la República, la Consejería Presidencial de Programas Especiales y la Red de Solidaridad Social (2005). *Bases para la formación de una política pública en discapacidad para el periodo 2003-2006*. Extraído de <http://www.icbf.gov.co/espanol/plandis.asp> en agosto 2 de 2005.
- Boling, W., Macrina, D. M. & Clancy, J. P. (2003). The Caregiver Quality of Life Cystic Fibrosis (CQOLCF) scale: modification and validation of an instrument to measure quality of life in cystic fibrosis family caregivers. *Quality of Life Research*, 12(8), 1119-26.
- Brannon, L. & Feist, J. (2001). *Psicología de la salud*. España: Thomson.
- Fernández, L. & García, M. (1996). Psicología preventiva y calidad de vida. En G. Buela-Casal, J. C. Sierra y V. Caballo (comp.). *Manual de evaluación en psicología clínica y de la salud* (pp. 133-145). Madrid: Siglo XXI.
- García-Calvente, M., Mateo-Rodríguez, I. & Maroto-Navarro, G. (2004). El impacto del cuidar en la salud y la calidad de vida de las mujeres. *Gaceta Sanitaria*, 18(2), 83-92.
- Gollust, S. E., Thompson, R. E., Gooding, H. C. & Biesecker, B. B. (2003). Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of Quality of life. *American Journal of Medical Genetics*, 120 A, 447-458.
- Glaser, H. H., Harrison, G. S. & Lynn, D. B. (1964). Emotional implications of congenital heart disease in children. *Pediatrics*, 33, 367-379
- Goldbeck, L. & Melches, J. (2005). Quality of Life in Families of Children with Congenital Heart Disease. *Quality of Life Research*, 14(8), 1915-1924.
- Green, M. & Solnit, A. (1964). Reactions to the threatened loss of a child: A vulnerable child syndrome. *Pediatrics*, 34, 58-66.
- Green, A. (2004). Outcomes of Congenital Heart Disease: A Review. *Pediatric Nursing*, 30(4), 280-284.
- Holder-Espinasse, M., Devisme, L., Thomas, D., Boute, O., Vaast, P., Fron, D., Herbaux, B., Puech, F. & Manouvrier-Hanu S. (2004). Pre and postnatal diagnosis of limb anomalies: a series of 107 cases. *American Journal of Medical Genetic Anomalies*, 124(4), 417-422.
- Ingemarsson, I. (2003). Gender aspects of preterm birth. *British Journal of Genetics, Apr*, 110 Suppl, 20, 34-38.
- Lemire, R. J. & Pendergrass T. W. (2002). Sex ratios in congenital malformations of the central nervous system. *Pediatric Neurosurgery*, 36(1), 2-7.
- Levi, L. & Anderson, L. (1980). La tensión psicosocial. Citado por Moreno, B., Ximénez, C. (1996). Evaluación de la calidad de vida. En G. Buela Casal, V. Caballo y J. C. Sierra, *Manual de evaluación en Psicología Clínica y de la Salud* (pp. 1045-1070). España: Siglo XXI.
- Limiñana Gras, R. M. & Patró Hernández, R. (2004). Mujer y salud: Trauma y cronificación en madres de discapacitados. *Anales de Psicología*, 20(1), 47-54.
- Martin, J. & Cole, D. (1993). Adaptability and cohesion of dyadic relationships in families with developmentally disabled children. *Journal of Family Psychology*, 7(2), 186-196.
- Masi, G. & Brovedani, P. (1999). Adolescents with congenital heart disease: Psychopathological implications. *Adolescence*, 34, 185-192.
- Moreno, B. & Ximénez, C. (1996). Evaluación de la calidad de vida. En G. Buela Casal, V. Caballo y J. C. Sierra, *Manual de evaluación en Psicología Clínica y de la Salud* (pp. 1045-1070). España: Siglo XXI.
- Rausch de Traubenber, N. (1973). Psychological aspects of congenital heart disease in the child. En J. Anthony & C. Koupernik (Eds.), *The child in his family* (Vol. 2). New York: Wiley.
- Rodríguez, J. (1995). *Psicología social de la salud*. España: Síntesis.
- Shiloh, S. (1996). Genetic counseling: A developing area of interest for psychologists. *Professional Psychology: Research and Practice*, 27(5), 475-486.
- Tarnowski, K., King, D., Green, L. & Ginn-Pease, M. (1991). Congenital gastrointestinal anomalies. Psychosocial functioning of children with imperforate anus, gastroschisis, and omphalocele. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 59(4), 587-590.
- Venail, F., Gardiner, Q. & Mondain, M. (2004). ENT and Speech Disorders in Children with Down's Syndrome: an Overview of Pathophysiology, Clinical Features, Treatments, and Current Management. *Clinical Pediatrics*, 43(9), 783-791.

Apéndice A:

Calidad de vida en familias con un hijo con malformación congénita. Formato de entrevista para cuidador principal*

I. Estatus funcional

1. ¿Qué cuidados especiales requiere el niño/la niña debido a la malformación?
2. ¿Estos cuidados interfieren o limitan las actividades que usted quisiera hacer?
 - 2.a. Por favor, explique
3. ¿Cómo se han distribuido las actividades del cuidado los miembros de la familia?

Quién	Qué hace	Cuándo	Cuánto tiempo

4. ¿Esta distribución de actividades es justa para usted?
5. ¿Esta distribución es adecuada para las necesidades de su hijo/a?
6. ¿Le preocupa o incomoda que haya cambiado su rutina diaria?
7. ¿Siente que es difícil tener que estar disponible para todas las citas médicas de su hijo/a?
8. ¿Piensa que por la malformación su hijo/a necesita protección especial?
 - 8.a. Describa
 - 8.b. ¿Le preocupa esta protección especial?
 - 8.c. Explique qué le preocupa
9. ¿Cree que necesita contratar una persona o institución para ayudarla a cuidar a su hijo/a?
10. ¿A partir del nacimiento de su hijo/a con la malformación, las actividades diarias de los miembros de la familia han cambiado?
 10. a. ¿Cuáles actividades han cambiado?

II. Gravedad de síntomas relacionados con la malformación y el tratamiento

1. En una escala de 1 a 5, qué tanto afecta la malformación del niño/a a cada miembro de la familia.

Madre	
Padre	
Hermano	
Hermano	
Otros	

2. ¿Qué consecuencias tiene la malformación para su hijo/a ahora?
3. ¿Considera graves estas consecuencias ahora?
4. ¿Qué consecuencias para el futuro tiene la malformación de su hijo/a?
5. ¿Considera graves estas consecuencias para el futuro?
6. ¿Es difícil para usted asumir la responsabilidad por el cuidado de su hijo/a?
7. ¿Qué ha sido lo más difícil de manejar en el cuidado de su hijo/a?
8. ¿Existen en la familia quejas por los cuidados que requiere el niño /la niña?

¿Qué quejas expresa?	¿Quién se queja?	¿Cómo se queja?

III. Funcionamiento psicológico

1. A partir del nacimiento del niño/a con la malformación ¿se ha alterado el estado de ánimo de las distintas personas en la familia?
 - 1.a. Califique de 1 a 5 qué tanto se ha alterado el estado de ánimo en las distintas personas de la familia.

Madre	
Padre	
Hermano	
Hermano	
Otros	

2. ¿Ha habido cambios en el comportamiento en las distintas personas de la familia?

Quién	Describe el comportamiento	Positivo o negativo
Madre		
Padre		
Hermano		
Hermano		
Otros		

* Las preguntas 2, 4, 5, 6, 7, 8, 8b, 9 y 10 del dominio I; 3, 5 y 6 del dominio II; 3, 4, 5 y 6, del dominio III se responden en escala Nada, Un poco, Bastante, Mucho.

3. A partir del nacimiento del niño/a con la malformación ¿usted teme nuevos embarazos?
4. A partir del nacimiento del niño/a con la malformación ¿ha cambiado la relación de pareja?
- 4.a. Si es afirmativa, describa los cambios
5. ¿Ha tenido problemas de salud desde el nacimiento de su hijo/a?
- 5.a. ¿Cuáles?
6. ¿Cree que estos problemas se relacionan con la situación de su hijo/a?

A continuación, por favor indique para cada una de las afirmaciones, la respuesta que mejor describa la forma como usted se ha sentido en las últimas cuatro semanas.

	Nada	Un poco	Bastante	Mucho
1. Estoy desanimado/a acerca del futuro				
2. Me siento nervioso/a				
3. Me siento culpable				
4. Me he sentido tranquilo/a y en paz				
5. Mi nivel de tensión y preocupación ha aumentado				
6. Me he sentido triste y abandonado/a				
7. Mi relación con Dios me ha fortalecido				
8. Responsabilizo a mi pareja de la malformación				
9. Siento que mi vida tiene un propósito especial desde el nacimiento de mi hijo/a				
10. Siento una relación más cercana con mi hijo/a				
11. He tenido dificultades con el sueño				
12. He tenido dificultades en la alimentación				

IV. Funcionamiento social

A continuación, por favor indique para cada una de las afirmaciones, la respuesta que mejor describa la forma como su familia ha funcionado desde el nacimiento de su hijo/a con la malformación.

	Nada	Un poco	Bastante	Mucho
1. Se han aislado por temor a los comentarios de la gente				
2. Han buscado algún grupo de ayuda (Cuál)				
3. Han dejado de asistir a reuniones familiares				
4. Han tenido que cambiar de trabajo				
5. Los hermanos han tenido que faltar a clases (o trabajo)				
6. Han desmejorado las relaciones con amigos o compañeros de trabajo				
7. Cuentan con el apoyo de amigos y vecinos				
8. Han recibido apoyo del equipo médico				
9. Han aumentado las preocupaciones económicas				
10. Han recibido apoyo de otros familiares				
11. La comunicación familiar ha mejorado				
12. Algunos familiares han rechazado la condición de la malformación				
13. El plan de salud ha respondido a sus necesidades				

Calidad de la información sobre la malformación

A continuación, por favor indique para cada una de las afirmaciones, la respuesta que mejor describa la forma como usted evalúa el apoyo profesional.

	Nada	Un poco	Bastante	Mucho
1. Usted confía totalmente en el médico tratante de su hijo/a				
2. Usted siente que el médico escucha sus opiniones y necesidades sobre la malformación de su hijo/a				
3. Le han dado información clara acerca de qué esperar sobre la malformación de su hijo/a				
4. Tiene inquietudes que le gustaría preguntar				

