



UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID

**FACULTAD DE EDUCACIÓN
CENTRO DE FORMACIÓN DEL PROFESORADO**

***Máster Universitario en Atención Temprana:
prevención, detección e intervención en las
alteraciones del desarrollo y del aprendizaje***

**ANSIEDAD EN FAMILIAS CON HIJAS CON
SÍNDROME DE RETT**

Nuria Galán González

Autora: Nuria Galán González

Directora: Dra. Melani Penna Tosso

Convocatoria: Junio de 2017

Calificación obtenida en la defensa del TFM:

ANSIEDAD EN FAMILIAS CON HIJAS CON SÍNDROME DE RETT

Resumen

El objetivo principal en esta investigación fue conocer y evaluar los niveles de ansiedad en familias que conviven con niñas con Síndrome de Rett dentro del contexto de la Atención Temprana (0-6 años). Así mismo, se planteó como objetivo conocer qué necesidades y apoyos reciben las familias por parte de profesionales de la Atención Temprana, como su participación en actividades que ofrecen las diferentes asociaciones y/o fundaciones.

Para ello se planteó una investigación de corte cuantitativo, que parte de una serie de hipótesis relacionadas con el apoyo del cuidador/a, niveles de ansiedad así como la edad de la niña entre otras. La muestra que participó en la investigación, corresponde a 14 familias con hijas con Síndrome de Rett entre los 0-6 años y pertenecientes a diferentes provincias de España. Para la recogida de información, se diseñó un cuestionario de 25 ítems que recopiló información sobre datos sociodemográficos, necesidades de las familias y apoyos que reciben las familias entre otras. Dicho cuestionario fue validado por una comisión de expertas de la Universidad Complutense de Madrid. Como variable principal de la investigación, se plantó conocer los niveles de ansiedad a través de los 7 ítems de la Escala HAD-A, conocida como Escala Hospitalaria de Ansiedad.

El trabajo concluyó con una serie de consideraciones significativas sobre los resultados que se han obtenido de cara a futuras investigaciones sobre las familias y sus necesidades, dentro del contexto del Síndrome de Rett y la Atención Temprana. Cabe mencionar que el estudio que se desarrolla a continuación, constituye uno de los pocos trabajos realizados a día de hoy sobre el contexto familiar de niñas con Síndrome de Rett.

Palabras Clave: Atención Temprana, Síndrome de Rett, familias, ansiedad, necesidades, atención recibida, HAD-A, discapacidad.

ANXIETY IN FAMILIES WITH DAUGHTERS WITH RETT SYNDROME

Abstract

The main focus of this study was to assess and evaluate anxiety levels in relatives of families who live with girls who have been diagnosed with Rett Syndrome, within Early Intervention (0-6 years old). In addition, another key point of this work was to get an insight into the needs and support that families receive from professionals within Early Intervention, such as their participation in activities offered by different associations or foundations.

In order to do so, a qualitative research project was designed based on several hypothesis related to burnout and support of the main carer, anxiety levels and the age of the girl, among others. The sample that participated in the investigation, are 14 families from different Spanish provinces, who have a daughter with Rett Syndrome aged between 0-6 years old and belonging to different Spain provinces. For the collection of information, was designed a questionnaire containing 25 items which gathers information about sociodemographic data, families' needs and any support received. This questionnaire was validated by a commission of experts from Complutense University of Madrid. The main research variable was to get to know the levels of anxiety through 7 items from the scale HAD-A, known as The Hospital Anxiety and Depression Scale.

This study concluded with some significant considerations about the results obtained that are relevant for future research about families in the context of Rett Syndrome and Early Intervention. It should be mentioned that the study that follows, is one of the few studies carried out today on family context of girls with Rett Syndrome.

Keywords: Early Intervention, Rett Syndrome, families, anxiety, needs, received support, HAD-A, disability.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN: Presentación del tema, definición del problema, contexto y finalidad.....	9
2. MARCO TEÓRICO	11
2.1 Síndrome de Rett	11
2.1.1 Definición y epistemología	11
2.1.2 Etiología del Síndrome de Rett	12
2.1.3 Síntomas y fases asociadas del Síndrome de Rett.....	13
2.1.4 Disfunciones asociadas e intervención	16
a) Comunicación y relación con el entorno	16
b) Afectación en el área motora.....	17
c) Trastornos digestivos	20
d) Epilepsia.....	21
2.2 El Síndrome de Rett en el contexto familiar.....	22
2.2.1 Necesidades planteadas en el núcleo familiar del Síndrome de Rett....	22
2.2.2 Atención	27
2.2.3 Ansiedad y estrés.....	27
3. MARCO PRÁCTICO	29
3.1 Objetivo e hipótesis.....	29
3.2 Metodología	30
3.3 Técnica de recogida de datos	31
3.4 Ejemplo de la Escala HAD-A	32
3.5 Participantes	33

4. RESULTADOS	36
4.1 Información del contexto familiar, Atención Temprana recibida y apoyos de las familias	36
4.2 Puntuaciones obtenidas en la Escala HAD-A	46
5. CONCLUSIONES	53
6. LIMITACIONES	55
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	58
8. ANEXOS	64
8.1 Anexo I: Hoja de consentimiento para las familias	
8.2 Anexo II: Cuestionario para las familias	
8.3 Anexo III: Ejemplo de la escala HAD-A incluida en el cuestionario inicial	
8.4 Anexo IV: Tabla revisión bibliográfica de artículos relacionados con familia y discapacidad	

AGRADECIMIENTOS

Agradecer en primer lugar a Pilar, trabajadora social de la Asociación Española del Síndrome de Rett, toda la información, manuales aportados y por aquella maravillosa visita a la sede en Valencia. Gracias por atender todas mis consultas, peticiones y ofrecerte para ayudarme en este estudio. Agradecer también a Jesús Acuña, todos los contactos facilitados y por estar siempre que te he necesitado.

Me gustaría dedicar este proyecto a todas las familias que han participado en la investigación, mostrándose dispuestas a colaborar en todo momento con un gran entusiasmo. A su vez, a todas las niñas con Síndrome de Rett, porque con una sola mirada sois capaces de decirlo todo. Gracias por dejarme ver parte de vuestro día a día y acercarme a vuestras maravillosas familias.

Dar gracias en especial a mi tutora del trabajo, Melani Penna, por ayudarme en cada tutoría, explicarme las mil y una dudas, responder cada uno de los emails y apoyarme en todo momento para que esto saliera adelante. También a María Alonso, por toda la información, apoyo e interés ofrecido durante este año.

Por último y no menos importante, a mi familia. A mi hermano, a mi madre y a mi padre, por estar siempre ahí y soportarme cuando soy insoportable. Gracias por hacerme tan feliz y apoyarme en todo momento. Sin vosotros, muy pocas cosas en mi vida serían posibles.

“No hay barrera, cerradura ni cerrojo que puedas imponer a la libertad de mi mente”.

Virginia Woolf

1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Rett es una alteración del desarrollo neurocerebral (afectando al sistema nervioso central) que se caracteriza por un trastorno neurológico progresivo, pese a que en los primeros meses se da un desarrollo adecuado. A medida que van pasando los meses, van apareciendo algunas de las características y alteraciones que definen este Síndrome. Actualmente se conoce cuál es la causa es molecular, estando ligada con la mutación del gen MECP2, en el brazo largo del cromosoma X (en Xq28). La evolución sigue un patrón característico en las formas típicas, cuya manifestación principal consiste en estereotipias en las manos.

Afrontar una nueva situación en el núcleo familiar como es en el Síndrome de Rett, conlleva una serie de necesidades de apoyo y recursos, hacia las familias por parte del entorno. Es aquí donde la Atención Temprana y los/as profesionales que la componen, juegan un papel decisivo para afrontar con diferentes estrategias, los cambios y fases evolutivas propias en niñas con Síndrome de Rett. La Atención Temprana no sólo se centra en el diagnóstico, tratamiento e intervención del sujeto, sino que considera la familia un elemento fundamental de prevención y una herramienta imprescindible en la intervención.

La mayoría de las líneas de investigación que se han planteado hasta día de hoy en relación al estudio del Síndrome de Rett, han estado enfocadas al análisis clínico y diagnóstico. Son escasas y limitadas las investigaciones que tratan de analizar aspectos del día a día en niñas con Síndrome de Rett o bien las necesidades planteadas por las familias. El contexto es un elemento fundamental en el desarrollo y evolución de personas con Síndrome de Rett por lo que es decisivo plantear investigaciones que permitan conocer cómo es el contexto, las necesidades que plantea y las aportaciones que ofrece a la evolución global del desarrollo junto a la calidad de vida del sujeto.

El presente trabajo plantea la necesidad de promover y mejorar la atención a las necesidades de las familias, así como conocer la participación y dedicación diaria en el desarrollo de niñas con Síndrome de Rett. A su vez, conocer qué apoyos

reciben y qué profesionales intervienen, aplicando mecanismo de compensación a las necesidades que implica el Síndrome. Los diversos cuidados que plantean algunas personas con diversidad funcional, como es el Síndrome de Rett, pueden provocar un impacto emocional en las personas que dan respuestas a sus necesidades en el día a día. A su vez, la familia afronta una nueva etapa de cambio en sus vidas tras conocer el diagnóstico por lo que es fundamental evaluar los cambios que afectan al contexto.

Este documento otorga a las familias el protagonismo que se merecen dentro de la Atención Temprana, reconociendo la importancia de su participación para dar respuestas a la necesidades (afectivas, emocionales, físicas, cognitivas, etc.) de niñas con Síndrome de Rett y mejorando su calidad de vida diaria.

M ARCO TEÓRICO

2.1 Síndrome de Rett

2.1.1 Definición y epistemología

El Síndrome de Rett es una alteración del desarrollo neurocerebral que desencadena un trastorno neurológico progresivo con desarrollo inicial correcto, pero empeoramiento progresivo posterior (Bonete, Pérez, Escribá y Bas, 2010). Como menciona Pavetti, el Síndrome de Rett, se caracteriza principalmente por un retraso cognitivo, apraxia de la marcha (incapacidad de realizar funciones motoras) junto a una serie de dificultades en el lenguaje y estereotipias de las manos (2012). Generalmente, el trastorno se manifiesta entre los 6 y 24 meses de edad, tratándose de una alteración evolutiva que supone la ausencia de actividad funcional de las manos (estereotipias), retraso significativo en la capacidad de andar (con ambulación rígida y escasamente coordinada), junto a la ausencia de competencias simbólicas y lingüísticas. A su vez se considera como síntomas comunes, la microcefalia progresiva, alteración de los patrones respiratorios (hipo o hiperventilación) frecuentes (Marchesi, Call y Palacios, 2012).

En relación al porcentaje de afectados/as en la población mundial, afecta casi exclusivamente a niñas, con una incidencia de 1 por cada 10.000 nacimientos, basado en un diagnóstico descriptivo (de signos y síntomas) cuyo tratamiento es sintomático y de apoyo (Padrón, Pérez y Padrón, 2012). La Asociación Española del Síndrome de Rett estima que actualmente el número de casos oscila entre 2.500-3.000 casos en España. En relación al marco europeo, el Síndrome de Rett se engloba dentro del gran grupo de enfermedades raras con una incidencia de 1 caso por cada 15.000 nacimientos en Europa (Orphanet, 2017), tratándose de una patología infrecuente lo que conlleva una gran dificultad en el diagnóstico y su tratamiento. Considerando el número de casos dentro del marco de la Atención Temprana (0-6 años), la Asociación Española del Síndrome de Rett tiene registradas en su base de datos, 26 niñas a fecha del 2 de mayo del 2017.

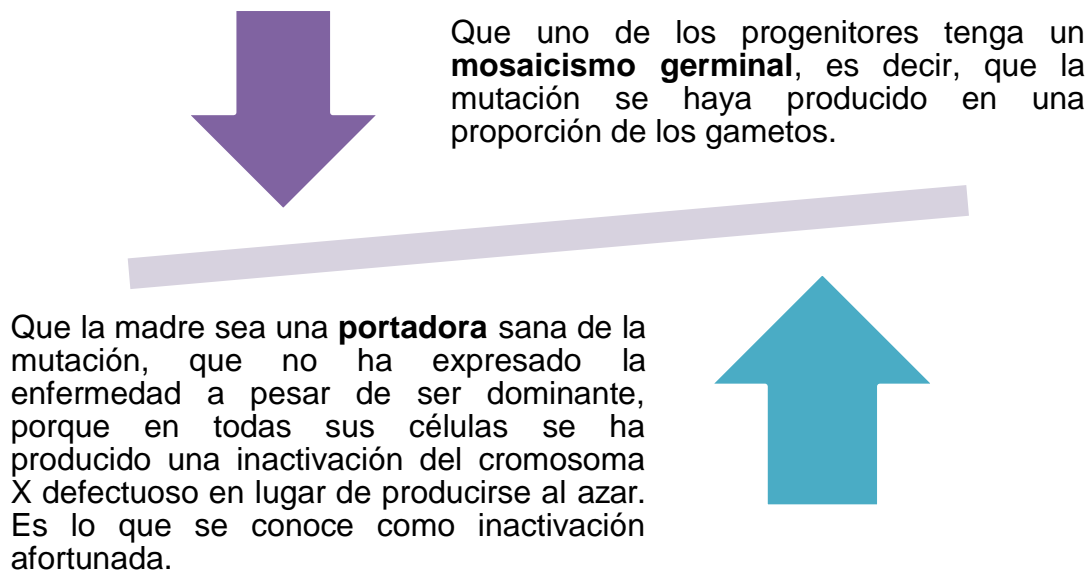
2.1.2 Etiología del Síndrome de Rett

El Síndrome de Rett fue descrito por primera vez por el neurólogo alemán Andreas Rett en 1966, quién observó el caso de niñas que tras un periodo de desarrollo normal, comenzaban a manifestar una regresión mental de las funciones neuropsicológicas que previamente habían sido adquiridas (Fernández et al, 2010).

En 1999 se comienzan a identificar mutaciones en el gen MECP2 (codificador de la proteína de fijación metil-citosinaguanosina). Este 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 (Prior et al, 2009). La inactivación y alteración de este gen, provoca la acumulación de una gran cantidad de proteínas en el cuerpo, afectando al cerebro (Instituto Nacional de Salud Infantil y de Desarrollo Humano, 2010). La alteración de dicho gen se produce de forma espontánea -en un gameto (célula reproductora) de los progenitores que no porta el defecto en el resto de sus células, de modo que el riesgo de que una pareja con una hija afectada pueda tener otra hija con Síndrome de Rett, es menor del 1% (Palomeras y Sangrador, 2006, p.111).

Uno de los últimos estudios clínicos que se han realizado sobre las causas moleculares del Síndrome de Rett, confirma que dos nuevos genes como son el CDKL5 y FOXP1, permiten aportar un diagnóstico molecular de un 10% (Roche, 2013).

Figura 1. Factores que pueden provocar una disfunción en el gen y desencadenar en Síndrome de Rett



Fuente: (Roche, 2013).

La mayoría de los estudios que recogen información sobre el Síndrome de Rett, lo hacen a través de técnicas de neuroimagen, con el fin de conocer el desarrollo y evolución que se produce (Pavetti et al., 2012).

Para conocer qué es el Síndrome de Rett es importante conocer su clasificación dentro de los criterios de diagnóstico de manuales como es el DSM-TR. El Síndrome de Rett estaba clasificado hasta 2013 dentro de los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD), dentro de los 5 subtipos del autismo (Asociación Americana de Psiquiatría, 2000). Sin embargo, tras la publicación del DSM V – TR (Asociación Americana de Psiquiatría, 2013), el Síndrome de Rett ya no forma parte de los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD) que pasan a ser Trastornos del Espectro Autista (TEA), quedando fuera de los criterios del autismo.

2.1.3 Síntomas y fases asociadas al Síndrome de Rett

A la hora de llevar a cabo el diagnóstico del Síndrome, existen una serie de síntomas y signos de alarma que van a permitir la detección temprana y diagnóstico,

dando comienzo al proceso de intervención. A continuación se muestran -los criterios de diagnóstico que identifican al Síndrome de Rett y lo diferencian de otrol (Fuertes, 2013, p.21).

Tabla 1

Criterios de diagnóstico Síndrome de Rett 2010

Considerar la posibilidad de diagnóstico cuando se observa desaceleración postnatal del crecimiento de la cabeza
Criterios necesarios para el Síndrome de Rett clásico o típico
<ol style="list-style-type: none"> 1. Un período de regresión seguido por una recuperación o estabilización. 2. Todos los criterios principales y todos los criterios de exclusión. 3. Los criterios de apoyo no son necesarios, aunque a menudo se presentan.
Criterios necesarios para el Síndrome de Rett atípico o variante
<ol style="list-style-type: none"> 1. Un período de regresión seguido por una recuperación o estabilización. 2. Por lo menos 2 de los 4 criterios principales. 3. 5 de 11 criterios de apoyo.
CRITERIOS PRINCIPALES
<ol style="list-style-type: none"> 1. Pérdida parcial o total de las habilidades manuales intencionales adquiridas. 2. Pérdida parcial o total de la lengua hablada adquirida. 3. Alteraciones de la marcha: deterioro (dispraxia) o no adquisición de la marcha. 4. Movimientos estereotipados de las manos, retorciéndolas/estrujándolas, haciendo palmas/golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricción.
Criterios de exclusión para el Síndrome de Rett TÍPICO
<ol style="list-style-type: none"> 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
<ol style="list-style-type: none"> 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: (Fuertes 2013, p.21).

Tras conocer algunos de los síntomas y signos de alarma que presentan niñas con Síndrome de Rett, es importante tener en cuenta las fases que aparecen a lo largo del desarrollo. Las cuatro fases que se muestran a continuación, dividen los diferentes cambios que se manifiestan en función de las áreas del desarrollo:

Tabla 2
Fases del Síndrome de Rett

FASE	SÍNTOMAS
Fase de normalidad clínica	<ul style="list-style-type: none"> ~ Entre los 6-12 primeros meses. ~ Adquisición de los hitos del desarrollo en el límite inferior a la normalidad.
Fase de regresión (fase donde habitualmente se realiza el diagnóstico debido a los síntomas que se manifiestan)	<ul style="list-style-type: none"> ~ Entre los 6-12 meses de vida. ~ Aparece un déficit cognitivo grave que se va manifestando poco a poco. ~ Aparece una discapacidad motriz, en algunos casos no llegan a caminar ni mantener la bipedestación. ~ Se da una alteración del equilibrio y poco a poco van apareciendo estereotipias manuales de lavado y/o palmadas.

	<ul style="list-style-type: none"> ~ Se pierde el lenguaje verbal previamente adquirido. En algunos casos se retienen algunos bisílabos o palabras sencillas.
Fase de estabilización	<ul style="list-style-type: none"> ~ Periodo de estabilidad de las habilidades. ~ Mejora en el contacto social y relación con el entorno (mirada intensa y expresiva). ~ La motricidad puede mejorar con estimulación. ~ Pueden recuperarse algunas palabras simples. ~ Se mantienen las estereotipias.
Fase de declive	<ul style="list-style-type: none"> ~ Las capacidades físicas y psíquicas plantean cambios negativos (retroceso) como atrofia muscular, aumento de la espasticidad o problemas de movilidad.

Fuente: (Roche, 2013, p.4).

Unas de las últimas investigaciones realizada por Fuertes (2013), está enfocada al análisis del desgaste bucodental que sufren niñas con Síndrome de Rett, tomando como referencia el nivel de erosión que manifiestan.

2.1.4 Disfunciones asociadas e intervención

El Síndrome de Rett plantea una serie de síntomas clínicos en su mayoría relacionados con el sistema nervioso. A medida que va avanzando el desarrollo de niñas con Síndrome de Rett, van apareciendo algunas de las patologías comunes como se ha mostrado en relación con las fases del Síndrome (*ver apartado Síntomas asociados y fases del Síndrome de Rett*). A continuación, se dan a conocer algunas de las afectaciones y características más significativas en el Síndrome de Rett:

a) Trastornos digestivos

Los trastornos digestivos desencadenan alteraciones en el crecimiento debido a la malnutrición provocada. Consecuentemente el tratamiento de los/as pacientes con Síndrome de Rett precisa de un equipo multidisciplinar compuesto por gastroenterólogos/as y nutricionistas. La identificación precoz, tanto de los trastornos nutricionales como digestivos, permiten aplicar tratamientos individualizados que contribuyen a mejorar la calidad de vida (Prior et al, 2009).

Los factores más comunes que producen esta malnutrición están centrados en la pérdida de la capacidad de autoalimentación junto con los trastornos de masticación y deglución (vinculado con la reducción de movimientos voluntarios de la lengua media y posterior) (Prior et al, 2009). Otros factores que provocan esa malnutrición son:

- *Irregularidades respiratorias.* Existe un riesgo de aspiración e infecciones respiratorias. Estas irregularidades respiratorias suelen ser peculiares y desorganizadas que desencadena en la mayoría de los casos hiperventilación intensa acompañada de estereotipias (Temudo, 2010).
- *Estreñimiento.* Ocurre en un 85% de los/as pacientes con Síndrome de Rett siendo el trastorno gastrointestinal más común (Temudo, 2010).

Desde el punto de vista de la Atención Temprana, la participación de profesionales de diversos ámbitos y especialidades (logopedia, fisioterapia, terapia ocupacional, etc.), van a potenciar su salud y bienestar. En algunos casos los aportes nutricionales no son suficientes para compensar esa mala nutrición, por lo que se recurre al uso de la sonda gástrica.

b) Afectación en el área motora

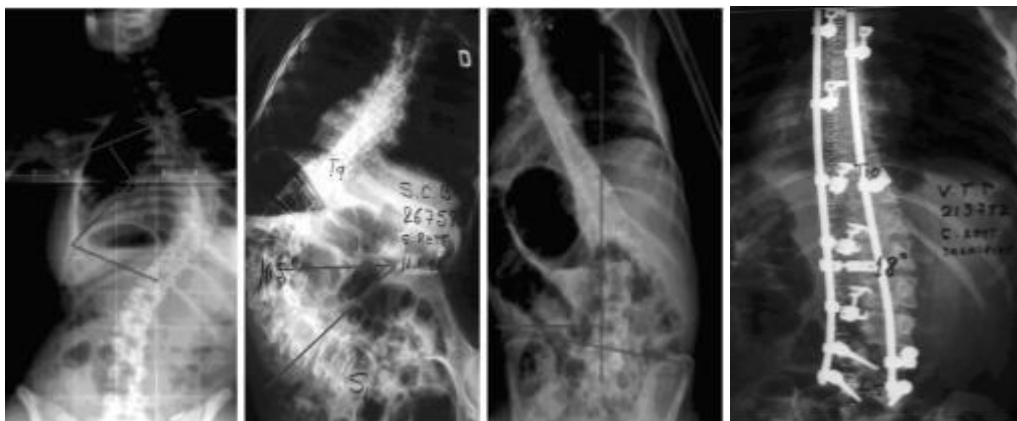
El desarrollo psicomotriz se ve alterado provocando en la mayoría de los casos una apraxia de la marcha debido a una ataxia (descoordinación de movimientos) del tronco, distrofia muscular y escoliosis (80% de los casos), siendo esta última, rápida y agresiva antes de los 8 años. Consecuentemente, se da una

disfunción del balance troncal que dificulta la marcha y una adecuada sedestación, pero puede controlarse mediante intervención quirúrgica y rehabilitación posterior (Bonete et al, 2010).

El área motora va a suponer el foco principal de intervención, ya repercute para trabajar la movilidad diaria y la relación con el entorno para que esta no se vea limitada. Para ello, es necesario identificar los aspectos motores específicos de cara a la intervención y asesoramiento individual a nivel neurológico, ortopédico y fisioterapéutico (Fuentes, Catalán, Muñoz-Cruzado, Calle y Pérez, 2007).

Una de las alternativas clínicas que se plantea para mejorar y corregir parte de la disfunción postural, es 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. Así mismo, otro de los objetivos es mejorar la capacidad respiratoria de estas niñas, como se muestra a continuación en el estudio realizado por Bonete et al. (2010).

Imagen 1. 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).

Este estudio permitió valorar y conocer las aportaciones de la cirugía en 11 pacientes con Síndrome de Rett que habían sido intervenidas quirúrgicamente para corregir la escoliosis que sufrían. El seguimiento medio fue de 27 meses (18-36

meses). -Las edades de las participantes del estudio comprendían entre los 9 y 21 añosll (Bonete et al, 2010, p.13). A continuación se muestran los resultados obtenidos donde se aprecia la mejora en la corrección postural en función de la curvatura o zona afectada.

Tabla 3

Resultados del seguimiento en pacientes que han sido operadas de escoliosis

Variantes Radiográficas			
	Preoperatorio	Post- Seguimiento	Corrección %
Cobb (º)	75	2	65
		7	
Cifosis (º)	848	2	42
		8	
Desequilibrio (mm)	42	1	70
		1	
Oblicuidad Pélvica (º)	10	5	50

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

La tensión muscular, especialmente en las manos debido a las estereotipias en niñas con Síndrome Rett, se trabaja frecuentemente en el medio acuático por parte de fisioterapeutas. La hidroterapia -ha conseguido disminuir los movimientos estereotipados, potenciando el uso y mejorar habilidades de la mano, los comportamientos hiperactivos, así como la comunicación y la interacción socialll (Fuentes et al, 2007, p.57).

Otra alteración psicomotora, es la pérdida en el uso de la pinza manual debido a un aumento de la presión palmar que provoca una falta de iniciativa y dificultad a la hora de ejecutar tareas como la manipulación de objetos, dejándolos caer (Asociación Española de Síndrome de Rett, 2010). A su vez, hay que considerar la pérdida del uso intencional de las manos vinculada con aparición de movimientos estereotípicos (Pizzamiglio et al., 2008).

En relación a la salud ósea, Meir Lotan participó recientemente en un estudio que evaluó la baja salud ósea de niñas con Síndrome de Rett y como consecuencia el alto índice de fracturas que sufren (Jefferson, Leonard, Siafarikas, Woodhead y Ward, 2016).

c) Comunicación y relaciones con el entorno

La comunicación es una herramienta fundamental en el desarrollo y evolución de las personas a lo largo del desarrollo. Deficiencias severas en el lenguaje y comunicación, como ocurre en el caso de niñas con Síndrome de Rett, dificultan la interacción con el entorno y con sus iguales. Sin embargo, en el caso de niñas con Síndrome de Rett, existe una gran capacidad de respuestas al entorno mediante gestos o con la mirada (contacto ocular). Esta capacidad se ha considerado a la hora de diseñar tratamientos de compensación, como son las técnicas alternativas de comunicación que permiten aplicar estrategias comunicativas alternativas y adaptadas a sus posibilidades, reforzando las relaciones emocionales y comunicativas con sus familiares y el entorno. Un recurso muy útil y de sencillo manejo, es el panel de comunicación constituido por pictograma con imágenes de objetos y personas que participan y son representativos en la vida diaria del sujeto. Como afirma Navarro (2010), este panel genera una serie de beneficios, comprobados en la investigación publicada en 2010 con niñas Rett mediante el uso de un panel de comunicación:

- Que el sujeto puede desenvolverse fácilmente con la herramienta de comunicación que se le facilita para satisfacer sus necesidades básicas.
- Facilita el entendimiento y la interacción entre ellos y sus familiares.
- Que dicha interacción no se pierda una vez que la investigación haya terminado.
- Evita la frustración provocada por las incapacidades físicas y cognitivas, en cuanto a la comunicación.

Actualmente se está llevando a cabo un proyecto piloto desde la Asociación Española de Síndrome de Rett, donde se están analizando las interacciones de niñas con Síndrome de Rett mediante una herramienta de comunicación alternativa, conocida como Irisbond. Irisbond es un comunicador interactivo que se controla con la mirada y que facilita y motiva la interacción del sujeto con el entorno como forma

de comunicación (Irisbond, 2017). Las niñas con Síndrome de Rett muestran un fuerte deseo de comunicarse, pese a la ausencia de lenguaje expresivo en su totalidad. Por lo que la mirada de estas niñas se convierte en un elemento fundamental de comunicación (Asociación Española de Síndrome de Rett, 2016).

Imagen 1. Herramienta de comunicación alternativa: Irisbond dúo adaptado para tablet



Fuente: (Irisbond, 2017)

d) Epilepsia

La epilepsia es otro de los aspectos que se manifiestan en el desarrollo de niñas con Síndrome de Rett. Aparece generalmente en los primeros 2-10 años de edad con distintos tipos de convulsiones. Estas crisis epilépticas se deben generalmente a la afectación que existe del Sistema Nervioso Central (Asociación Española de Síndrome de Rett (2010).

Algunos estudios muestran que un 68,1 % de las pacientes sufren epilepsia y un 32,6% acompañada de convulsiones (Nissenkorn et al., 2015). En una de las últimas investigaciones llevada a cabo, se refleja la frecuencia de las crisis epilépticas afectando a un 75% de las participantes del estudio, donde a su vez -no se pudo relacionar un tipo determinado de mutación con un patrón electroclínico concretoll (Roche, 2013, p.154). El tratamiento común que se aplica, es el uso de fármacos antiepilépticos que se emplean habitualmente para controlar dichas crisis.

2.2 El Síndrome de Rett en el contexto familiar

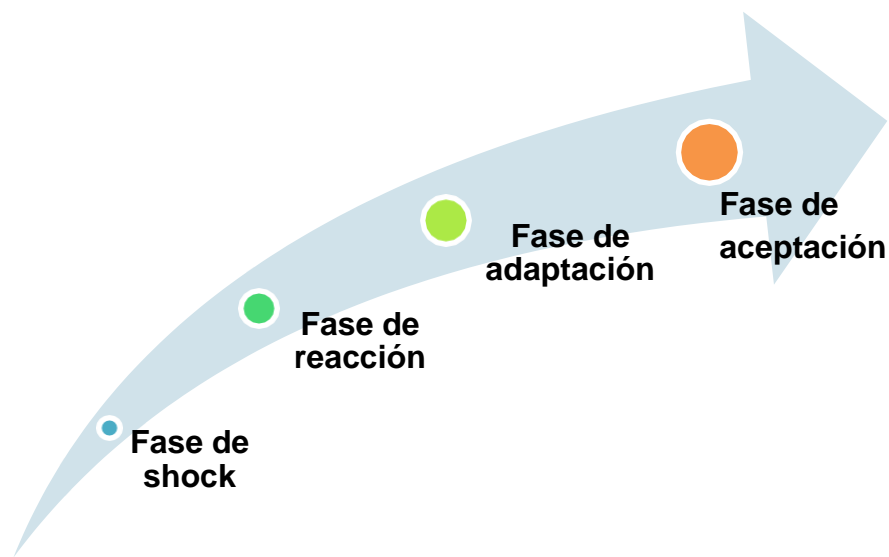
2.2.1 Necesidades planteadas en el núcleo familiar del Síndrome de Rett

Durante estos últimos años y centrados en la Atención Temprana, la familia ha sido foco de estudios debido a las aportaciones en la evolución y desarrollo a nivel afectivo, físico, intelectual y social, que implican en el sujeto. En su conjunto, la familia crea una red de experiencias durante la primera infancia, que ayuda a introducir a niños/as en el mundo que les rodea, siendo el contexto de sociabilización más importante para establecer lazos de apego y las primeras relaciones sociales (Martín, 2016).

El nacimiento de un bebé supone una nueva situación de reordenación de la dinámica familiar, desencadenando repercusiones psicológicas y físicas. En el caso de que el bebé presente necesidades específicas debido a alguna disfunción, supone una situación percibida como negativa y de dolor (pérdida del hijo/a ideal) por parte de la familia. El proceso de ajuste a esta nueva situación presenta a la familia tanto la oportunidad para el crecimiento, maduración y fortificación, como el peligro de distanciar a los miembros de la familia y romper los vínculos establecidos (Gerber et al., 2016).

Ante el diagnóstico de una disfunción en el bebé, no todas las familias responden igual cuando reciben la información de diagnóstico. Cada familia responde al diagnóstico de una manera diferente en función de cómo afrontan o aceptan la nueva situación. Actualmente se consideran -4 fases principales que se pueden manifestar tras el diagnóstico (Negro, 2014, p.26):

Figura 2. Fases psicológicas de la familia ante el diagnóstico de una disfunción



Fuente: (Negro, 2014).

Sin embargo, en el caso del Síndrome de Rett es a medida que van apareciendo los signos de alarma 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. Como mencionan Peralta y Arellano (2010), ante una nueva situación se puede plantear una respuesta negativa (duelo, culpabilidad, tristeza, etc.), o bien, una respuesta positiva (cohesión familiar y fortalecimiento de los lazos familiares). Por último, es fundamental considerar determinadas respuestas como la negación, depresión, autoculpación, shock, abatimiento, incredulidad o discrepancias en la pareja a la hora de afrontar la nueva situación tras el diagnóstico.

En la entrevista de acogida que se realiza desde las asociaciones, se valora el estado emocional en el que se encuentran los/as familiares y las emociones transmitidas (miedo, frustración culpabilidad, tristeza, etc.). En el caso de la Asociación Española de Síndrome de Rett, es la trabajadora social quién realiza la entrevista de acogida donde se ofrece información, apoyo y se diagnostica el estado emocional de la familia. Una de las actividades que se llevan a cabo desde la Asociación Española de 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. La fase de negación en la que se encuentran algunos/as familiares implica en determinados casos que no estén preparados/as para pertenecer o participar en dichas actividades estableciendo un distanciamiento con la asociación.

Una de las últimas investigaciones sobre el Síndrome de Rett y familias, evaluó el impacto en la estabilidad de pareja de los padres y madres que han tenido una hija con Síndrome de Rett (Gerber et al., 2016). En la tabla que se muestra a continuación (tabla 4), se reflejan los estados civiles de las parejas analizadas en el estudio. Destacar que el estudio indicó que el 23,5% de las parejas se separaron posteriormente tras el diagnóstico de sus hijas.

Tabla 4.

Estado civil de las parejas con hijas con Síndrome de Rett

	N=136	%100
Legalmente casados	77	56,6
Relación estable	12	8,8
Nunca han vivido juntos	7	5,1
Se desconoce quién es el padre	0	0
Separados	32	23,5
Cónyuge fallecido	8	5,9

Fuente: (Gerber et al., 2016).

Considerando la relación de pareja, un 39% manifestó que la relación no había cambiado tras la nueva situación familiar debido al diagnóstico de Síndrome de Rett de sus hijas. Cabe destacar que un 20% valoró que la relación de pareja era mejor, frente a un igualado 21% que indicó que había empeorado.

Tabla 5.

Valoración de la calidad de pareja en familias con hijas con Síndrome de Rett

	N=136	%100
Mejor	27	20
Peor	29	21
No ha cambiado	53	39
No responde	21	16
No aplicable	6	4

Fuente: (Gerber et al., 2016).

Las necesidades de apoyo en familias con hijas con Síndrome de Rett, son uno de los puntos claves que consideran las asociaciones, prestando recursos y programas de apoyo. Un ejemplo de dichos programas, es el programa de –respiro familiarll donde fomentan que los familiares, tengan un tiempo de ocio realizando actividades alternativas de la vida diaria, fomentando el bienestar social y calidad de vida familiar. Como mencionan Mercado y García (2010), el hecho de tener un/a hijo/a con discapacidad, repercute en que la dinámica familiar cambie debido a la sobreprotección por parte de los/as progenitores/as hacia los cuidados de sus hijos/as.

La Asociación Española de Síndrome de Rett realiza encuentros entre familias y campamentos de verano. Por su parte, la Asociación Catalana de Síndrome de Rett organiza actividades de ocio en la nieve o bien durante el verano, entre sus diferentes propuestas. La mayoría de las actividades que ofrecen las asociaciones, están financiadas por ayudas públicas que fomentan y facilitan la puesta en marcha de actividades destinadas al respiro familiar.

En relación a la las necesidades que plantean niñas con Síndrome de Rett y la conciliación laboral, en el 2011 se publicó el Decreto 1148/2011 por el cual se aplica una prestación económica por el cuidado de menores afectados/as por cáncer u otra enfermedad grave, inclusive el 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. El subsidio, por tanto, viene predeterminado por la reducción efectiva de la jornada laboral y por las circunstancias en que ésta se lleva a cabo por las personas trabajadoras (Real Decreto 1148/2011, p. 86801).

2.2.2 Atención recibida

Este apartado está centrado principalmente en el papel que juegan las asociaciones relacionadas con el Síndrome de Rett, así como los recursos y atención que disponen hacia niños/as con Síndrome de Rett como a sus familias. Como se ha mencionado en el apartado anterior (*ver apartado: Necesidades planteadas en el núcleo familiar del Síndrome de Rett*), desde el momento que se realiza la entrevista de acogida, las asociaciones ponen en marcha numerosos recursos y actividades, destinados a dar acogida e integrar a las familias en la asociación. Por ello, juegan un papel fundamental ya que permiten dar respuesta a las necesidades planteadas por las familias y mejorar así la calidad de vida de niñas con Síndrome de Rett, como de sus familiares.

Una de las principales asociaciones que existen en España, es la Asociación Española del Síndrome de Rett. La Asociación Española del Síndrome de Rett, (AESR) es una asociación sin ánimo de lucro, creada por familias de niños/as afectados/as por el Síndrome de Rett. Es una Asociación de ámbito Nacional, independiente, no profesional, 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, 2017). Algunos de los servicios que ofrece la AESR son:

- Investigación
- Estimulación precoz a través de terapias multidisciplinares
- Asesoramiento sobre prestaciones económicas (servicios jurídicos)
- Apoyo psicológico a las familias
- Divulgación y difusión de información sobre el Síndrome de Rett

En relación a las diferentes terapias que ofertan las asociaciones, se encuentran:

- **Musicoterapia.** Esta actividad supone una terapia de intervención muy enriquecedora como mostró una de las investigaciones del RettCenter en Suecia, llevada a cabo en 2014. En dicha investigación, se evaluaron las respuestas que de personas con Síndrome de Rett ante estímulos musicales o sonoros (Bergström-Isacson, Lagerkvist, Holck y Gold 2014). Tras valorar los buenos resultados de la investigación, el RettCenter emplea la música para trabajar la preocupación y ansiedad de los familiares (Asociación Catalana del Síndrome de Rett, 2016).
- **Equinoterapia o hipoterapia.**
- **Comunicadores visuales** (Irisbond).

2.2.3 Ansiedad y estrés

La ansiedad se ha convertido en uno de los trastornos de mayor afectación (relacionado con los trastornos depresivos), pasando a ser uno de los problemas psicopatológicos de mayor prevalencia en países desarrollados. Actualmente se están focalizando las investigaciones en las causas y los tratamientos más efectivos a nivel clínico.

La ansiedad es una forma de respuesta (temporal o permanente) a los estímulos que se muestran a nuestro alrededor por lo que supone una disfunción psicofísica. 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). Por su parte, plantea dos polos, uno positivo y negativo. El polo positivo (señal de alarma), permite a la persona estar en situación de alerta ante algún peligro o bien superar nuevos retos o situaciones. De lo contrario, se puede convertir en una sensación permanente ya que el cuerpo está en continua tensión (polo negativo). -Si aumenta la ansiedad en las actividades de la vida diaria, la forma de pensar y percibir la realidad cambia y pasa a convertirse en una patología (Fernández, 2015, p.54). Por lo que la ansiedad se relaciona consecuentemente con el estrés.

Según Martino, el estrés es concebido como un proceso de malestar psicológico relacionado con emociones negativas, siendo una reacción inespecífica del organismo frente a las exigencias ambientales permitiendo que la reacción sea percibida, evaluada y valorada (2014).

Dentro de un contexto familiar, los factores estresores y de ansiedad en alguno de los miembros de la familia, pueden repercutir negativamente en la cantidad y calidad de las interacciones dentro del hogar alcanzando en algunos casos una paternidad o maternidad disfuncional. Para ello, se han llevado a cabo estudios sobre el estrés parental o maternal partiendo de la idea de que -ser padre o madre supone todo un reto para afrontar las diferentes necesidades y características de los/as hijos/asll (Ayala-Nunes, Lemos y Nunes, 2014, p.530). Centrándonos en hijos/as que presentan diversidad funcional, el nivel de dificultad y esfuerzo que suponen las continuas atenciones que necesitan en el día, conllevan un gran implicación tanto física como psicológica para la familia.

El estrés es un proceso que genera una respuesta ante determinadas situaciones. Puede provocar malestar psicológico y reacciones emocionales negativas. Tras un proceso de estrés, aparecen siempre síntomas de ansiedad que continúan incluso cuando éste ya ha desaparecido. En el caso de que esto ocurra, si no se ofrece a tiempo un tratamiento, la persona evita aquellas situaciones que le causan estos sentimientos, llegando a abandonar sus actividades diarias e intentando así protegerse la situación estresora. En estos casos de estrés crónico, la persona se mantiene en alerta constante, incluso cuando no existe en realidad una amenaza.

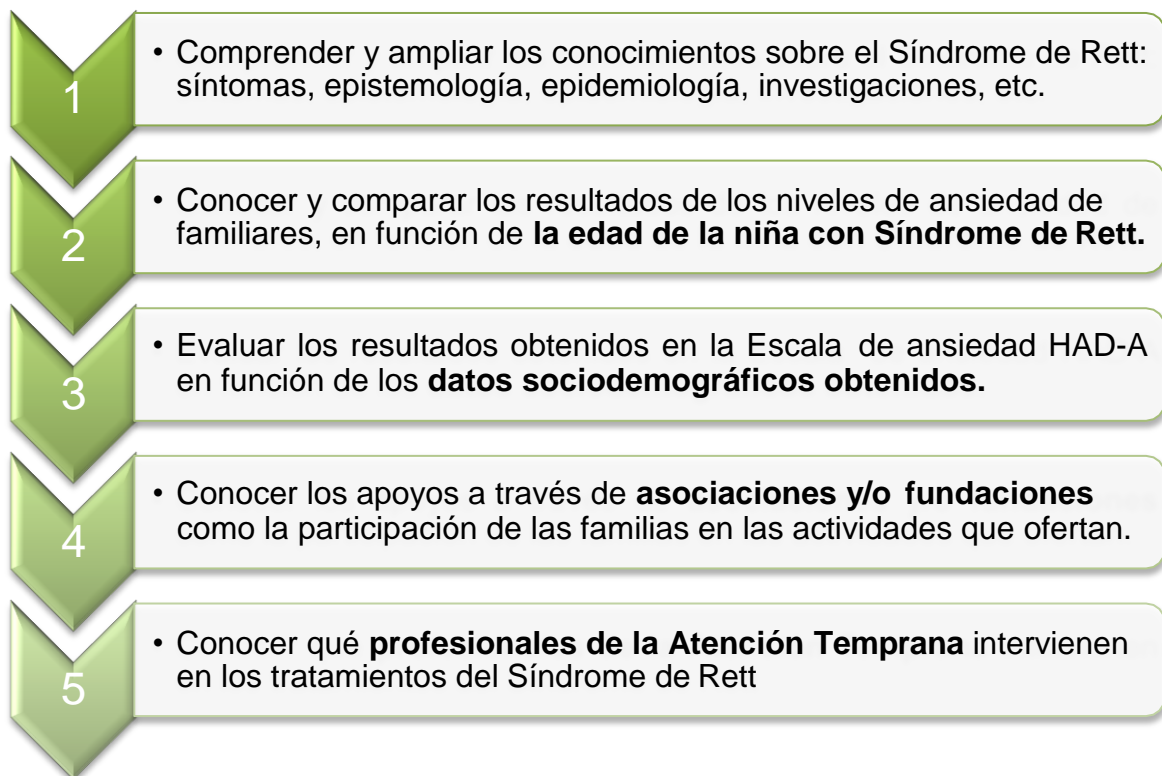
Todo cambio o reto dentro de un contexto familiar genera estrés. Sin embargo la respuesta puede ser con actitud de afrontamiento en un contexto en el que existan recursos y apoyos que permitan superar dicho cambio. Hay una cierta idea de que -las familias con hijos/as con discapacidades y necesidades especiales, presentan altos niveles de estrés durante toda la vida en función del apoyo social, ajuste marital y situación socioeconómica (Gerber et al., 2016, p.1).

MARCO PRÁCTICO

3.1. Objetivo/hipótesis

Una vez conocidos los diferentes aspectos que se deben considerar y conocer sobre el Síndrome de Rett y las necesidades familiares, se establecen una serie de objetivos con los que fundamentar la investigación del presente trabajo. Se parte de un objetivo general que es conocer los diferentes niveles de ansiedad de familiares que conviven con niñas con Síndrome de Rett, evaluando a su vez otras variables que pueden ser significativas como el apoyo del entorno, apoyo psicológico edad de la hija.

Figura 3. Objetivos específicos de la investigación



Fuente: Elaboración propia.

Las hipótesis que se han planteado para la investigación a partir de los objetivos establecidos previamente, han sido:

Hipótesis 1 (diferencias entre grupos): Diferencias en relación a la edad.

H1: Los niveles de ansiedad en familiares van a ser mayores en niñas con menor edad.

Hipótesis 2 (descriptivas): Ansiedad y otras variables.

H2: La media de los niveles de ansiedad va a ser igual o superior a 8 en familias que no reciben apoyo psicológico.

H3: La media de los niveles de ansiedad va a ser igual o inferior a 8 en familias que cuentan con apoyo familiar o de amigos/as en el cuidado de su hija.

3.2 Metodología

Para comenzar la línea de investigación, se realizó una revisión bibliográfica para conocer y contextualizar las investigaciones que se habían realizado hasta el momento sobre el Síndrome de Rett a partir de la base de datos de la Universidad Complutense de Madrid (BUCea). Una vez que se planteó la línea de investigación, hipótesis y objetivos de la misma, se fijó una metodología en la cual basar dicha investigación. Para llevar a cabo la recogida de información, se diseñó un cuestionario de 25 preguntas relacionadas con aspectos sociodemográficos, número de horas dedicadas al cuidado, tipo de terapias, profesionales implicados/as en el tratamiento de sus hijas, etc. Así mismo, se incorporó una escala estandarizada que permitió recoger información sobre las variables planteadas en las hipótesis. Debido a la distribución geográfica de la muestra, se planteó la recogida de información a través de un cuestionario autoadministrado por los/as participantes.

La investigación planteada es de corte cuantitativo dado la naturaleza de los datos que implicó y el análisis de los mismos. La recogida de información permitió aproximarse a la realidad de familias que conviven con niñas con Síndrome de Rett, a través de un cuestionario simple y de lenguaje natural. Por otro lado, se partió de una línea de investigación descriptiva que permitió describir la variable ansiedad, sin que esta fuera manipulada ni se experimentara con ella (no experimental). A su vez,

constituye una investigación ex post facto, ya que no se modificó la situación de análisis ni el contexto donde se llevó a cabo la investigación. Consecuentemente, no se tuvo control sobre la variable a analizar (ansiedad), enfocando la investigación al registro de información y análisis de las variables planteadas previamente.

3.3 Técnica de recogida de datos

A la hora de medir las variables propuestas para el estudio, se diseñó un cuestionario (Anexo II) agrupado en dos partes:

- Una parte A o inicial, que recoge los datos sociodemográficos, apoyos recibidos, edad de sus hijas, escolarización, tipos de intervención y profesionales implicados/as entre otras, a través de 25 ítems.
- Una segunda parte B, constituida por la escala HAD-A (7 ítems) para medir los niveles de ansiedad de la persona que responde al cuestionario.

El cuestionario incluyó las instrucciones necesarias para saber cómo contestar a las preguntas en función de su diseño. A su vez, previamente se cumplimentó la hoja de consentimiento de recogida de información (Anexo I), con el fin de dar a conocer a los/as participantes la intención formal de la investigación, el carácter confidencial de la misma y contar con su autorización.

La validación de dicho cuestionario, se realizó por una comisión compuesta de tres doctoras de la Facultad de Educación de la Universidad Complutense de Madrid. A continuación se hace referencia a su experiencia profesional y académica:

Figura 4. Formación y experiencia académica de las doctoras que han validado el cuestionario

Doctora Belén Saenz-Rico de Santiago	<ul style="list-style-type: none">• Doctora en Filosofía y Ciencias de la Educación, Pedagoga.• Directora del Departamento de Didáctica y Organización Escolar.• Coordinadora del Máster en Atención Temprana en la Universidad Complutense de Madrid.• Experta en el campo de la Atención Temprana, llevando a cabo investigaciones en el Hospital Universitario La Paz de Madrid.
Doctora Mercedes Sánchez Sáinz	<ul style="list-style-type: none">• Doctora en Educación, Pedagoga.• Profesora del Departamento de Didáctica y Organización Escolar de la Facultad de Educación de la Universidad Complutense de Madrid.
Doctora Melani Penna Tosso	<ul style="list-style-type: none">• Doctora en Educación, Psicóloga.• Orientadora en Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica de la Comunidad de Madrid.• Profesora del Departamento de Didáctica y Organización Escolar de la Facultad de Educación de la Universidad Complutense de Madrid.

Fuente: Elaboración propia.

La validación del cuestionario se realizó a fecha de 26 de marzo de 2017 por parte de la Doctora Belén Sáenz-Rico, el 21 de abril por parte de la Doctora Mercedes Sánchez Sainz y finalmente el 27 de abril, por parte de la Doctora Melani Penna Tosso.

La distribución del cuestionario se realizó el día 27 de abril de 2017, a través de un correo electrónico que se envió a cada una de las familias participantes en el estudio.

3.4 Ejemplo de la Escala HAD-A

La escala propuesta para analizar y valorar una de las variables del estudio, fue la Escala HAD-A. Esta Escala es conocida como *Escala Hospitalaria de Ansiedad* y permite evaluar los niveles de ansiedad de la persona examinada a través de un simple cuestionario de autoaplicación. Fue creado por Zigmond y Snaith, con el fin de analizar casos de ansiedad y depresión en población hospitalaria no psiquiátrica. Sin embargo, se puede implementar en diferentes ámbitos de la comunidad (Martín, 2016).

Este cuestionario está constituido por 14 ítems:

- 7 de ellos pertenecen a la subescala HAD-A que mide los niveles de ansiedad.
- Los 7 restantes pertenecen a la subescala HAD-D que mide niveles de depresión.

La HAD-A está estructurada como una escala de tipo Likert que va de 0 a 3, donde los/as pacientes tienen que describir los sentimientos que han experimentado durante la última semana (Rico, Restrepo y Molina, 2005).

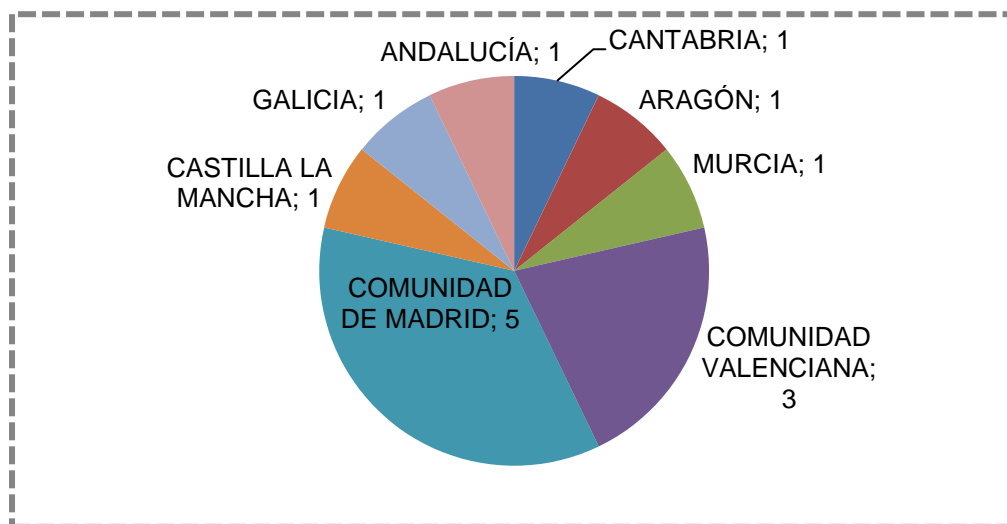
Las puntuaciones de cada uno de los 7 ítems, se puntúan de 0 a 3, correspondiendo la puntuación 0 a la respuesta más favorable y 3 a la respuesta menos favorable. Se consideran las puntuaciones iguales o superiores a 11 como indicativas de caso de trastorno de ansiedad. A su vez, no existe trastorno cuando la puntuación es igual o inferior a 7, y caso dudoso con puntuaciones comprendidas entre 8 y 10 (Fundación de enfermería de Cantabria, 2017).

3.5 Participantes

Para llevar a cabo el estudio, se estableció un muestreo intencional. La muestra estuvo formada por 14 familias constituidas con una niña con Síndrome de Rett que tuvieran entre 0-6 años, con lugar de residencia en España. Los/as participantes de la investigación, fueron proporcionados en su mayoría por la Asociación Española del Síndrome de Rett a través de la base de datos que dicha Asociación gestiona. Así mismo, se accedió a más participantes a través de blogs

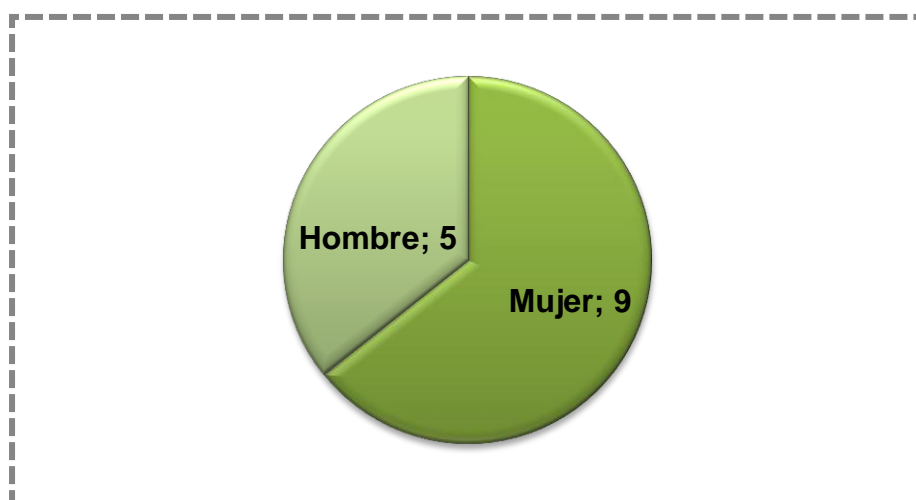
y/o otras asociaciones o fundaciones. En total el estudio contó con 14 familias participantes con las siguientes características sociodemográficas:

Gráfico 1. Procedencia de los/as participantes en función de las Comunidades Autónomas



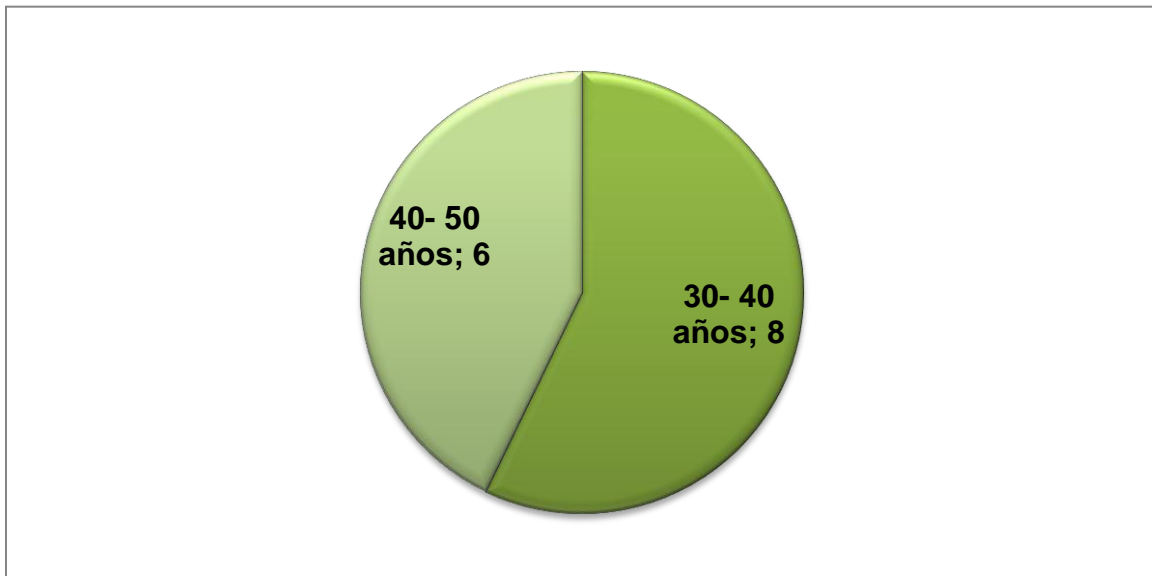
Nota: Como muestra el gráfico, la mayoría de los/as participantes pertenecían a la Comunidad de Madrid (5) seguidos de la Comunidad Valenciana (3). Se refleja en gran medida la dispersión geográfica de la muestra del estudio que participó.

Gráfico 2. Sexo de la persona que responde al cuestionario



Nota: En relación al sexo de la persona que respondió al cuestionario, predomina con un 64% mujeres, frente un 36% de hombres que respondieron.

Gráfico 3. Rango de edad a la que pertenecen los/as participantes de la muestra



Nota: Todas las personas que respondieron al cuestionario se situaban en un rango de edad comprendido entre los 30-40 años o 40-50 años. La representación entre ambos rangos de edad, estuvo ajustada con un 57% de personas que pertenecían al rango de 30-40 años (8 respuestas), seguidos de un 43% que se situaba entre los 40-50 años (6 respuestas).

4. RESULTADOS

Partiendo del análisis de los datos aportados con la primera parte del cuestionario, se diseñó un perfil aproximado de las personas que participaron en el estudio. El perfil típico que se valoró tras analizar los resultados, fue el de una **mujer** (64%) de **entre 30-40 años** (57%), cuyo estado civil es **casada** (86%) y cuenta con **estudios superiores** en relación a su formación académica (64%). Dentro del núcleo familiar, **convive en pareja** (92%) y su hija tiene una edad comprendida entre los **5-6 años** (43%), estando escolarizada (100%) en **escuela infantil** (50%).

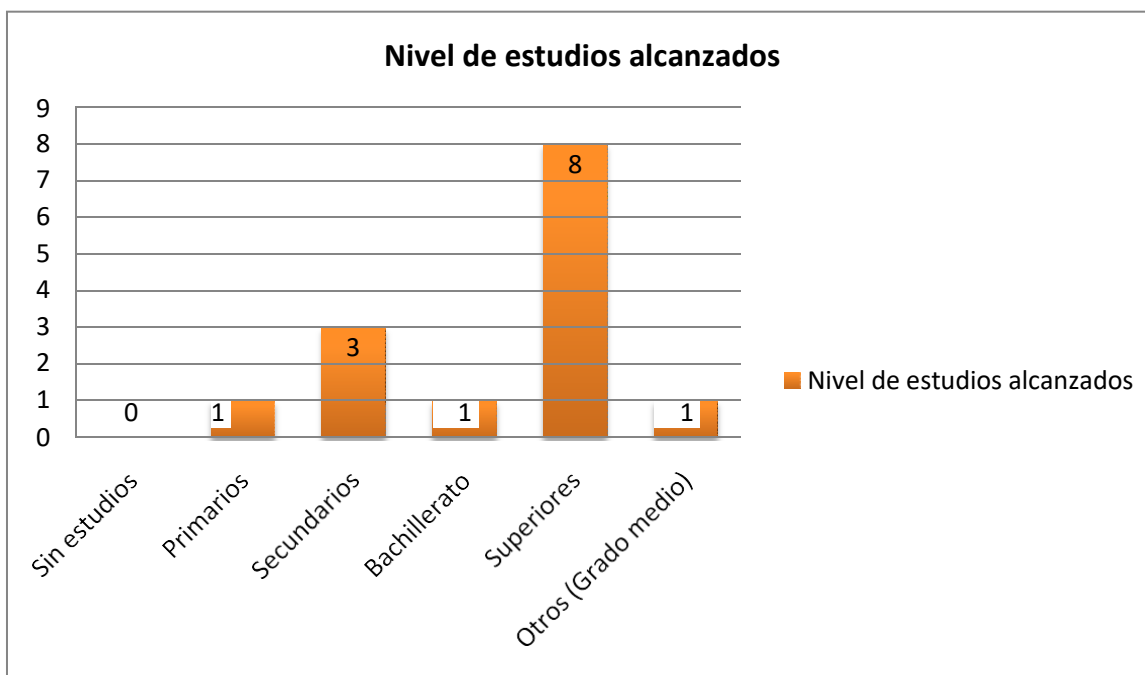
4.1 Información del contexto familiar, Atención Temprana recibida y apoyos de las familias

En el apartado en el que nos encontramos, se muestran los resultados obtenidos y analizados tras la recogida de información. El análisis de datos fue agrupado en diferentes categorías que se desarrollan a continuación, relacionadas con los resultados e intencionalidad de los mismos.

~ **Nivel de estudios alcanzados por los/as participantes**

Como se acaba de mencionar en el perfil del participante, en su mayoría cuentan con estudios superiores 57%, seguidos de un 21% con estudios secundarios.

Gráfico 4. Nivel de estudios de los/as participantes del estudio



Nota. Un 7% indicó que había alcanzado estudios Primarios y Bachillerato respectivamente frente a un 57% con estudios superiores. Un 3% respondió había alcanzado estudios secundarios.

~ **Número de personas que conviven en el hogar y ocupación laboral**

Otro de los aspectos que se consideraron a la hora de analizar la carga de las familias, fue la jornada laboral diaria que realizan los/as familiares de las niñas con Síndrome de Rett del estudio. Los datos obtenidos indicaron que un 57% trabaja a tiempo completo (8 respuestas), frente a un 36% que trabaja a tiempo parcial (5 respuestas). Destacar que un 7% se dedica exclusivamente a las tareas del hogar. Finalmente, 3 familiares indicaron que cuentan con reducción de jornada laboral para el cuidado de su hija.

Tabla 6

Ocupación laboral de las personas que conviven en el hogar con una menor con Síndrome de Rett

Ocupación laboral de los/as familiares	N	100%
Todas en paro	0	0
Trabaja el padre	12	86
Trabaja la madre	5	36
Trabajo algún hermano/a	0	0
Otros		
~ Pensionista	1	7

Nota. En relación a la ocupación laboral, destaca que en 12 de las familias encuestadas, trabaja el padre, frente a 5 familias donde trabaja la madre.

Así mismo se analizaron los resultados que indicaban el número de personas que conviven en el núcleo familiar de niñas con Síndrome de Rett (tabla 7).

Tabla 7

Número de personas y parentesco con la persona que realiza el cuestionario

Personas con las que conviven en el hogar	N	100%
Pareja	13	93
Hijos/as > 18	0	0
Hijos/as < 18	7	50
Otros		
Nadie	1	7

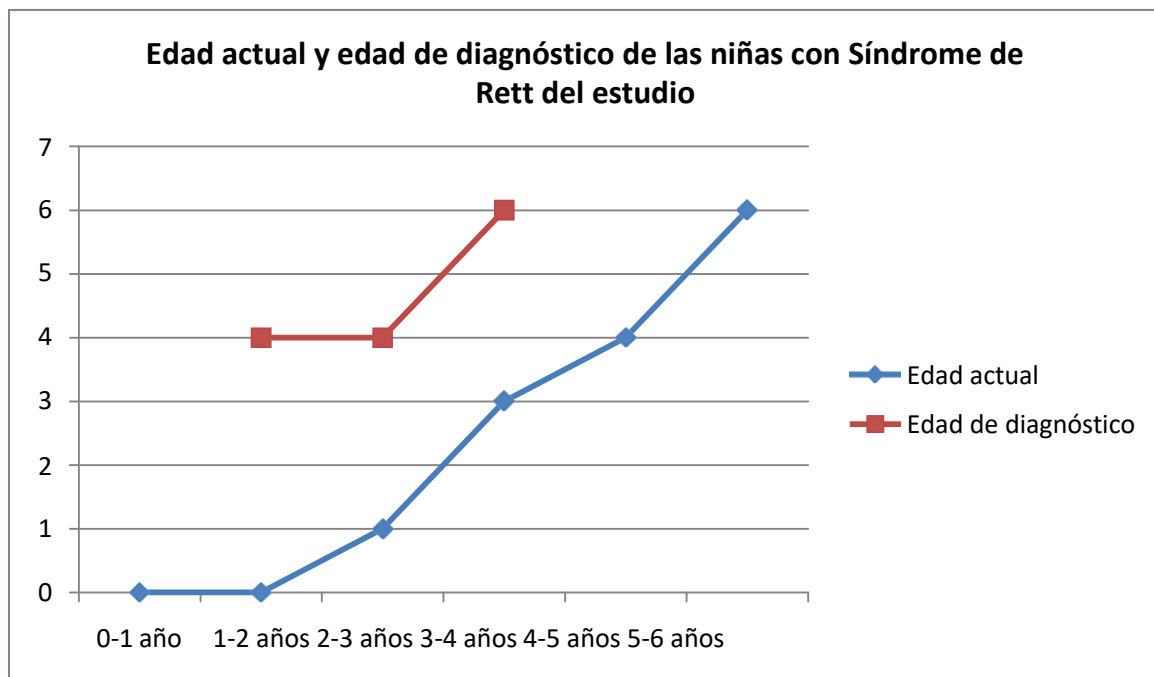
Nota. De las personas que respondieron que conviven con hijos/as menores de 18 años, 6 de ellas conviven con un hijo/a, y una de ellas convive con 2 hijos/as menores de 18 años.

~ **Edad de las niñas participantes del estudio y escolarización**

Otra de las variables que se pretendía conocer y valorar en el estudio fue la edad en la que habían sido diagnosticadas con la afectación del Síndrome de Rett y así conocer la edad aproximada en la que se realiza el diagnóstico en la actualidad. Al encontrarnos dentro de la Atención Temprana, otro de los puntos que se consideraron fue la escolarización, ya que proporciona recursos óptimos para

comenzar la intervención y estimulación en sujetos de 0-6 años con alguna disfunción o riesgo de padecerla. En el caso de niñas con Síndrome de Rett pueden acceder a escolarización en etapa infantil, primaria tanto en escolarización ordinaria como especial.

Gráfico 5. Rangos de edad de las niñas participantes en el estudio junto a la edad de diagnóstico



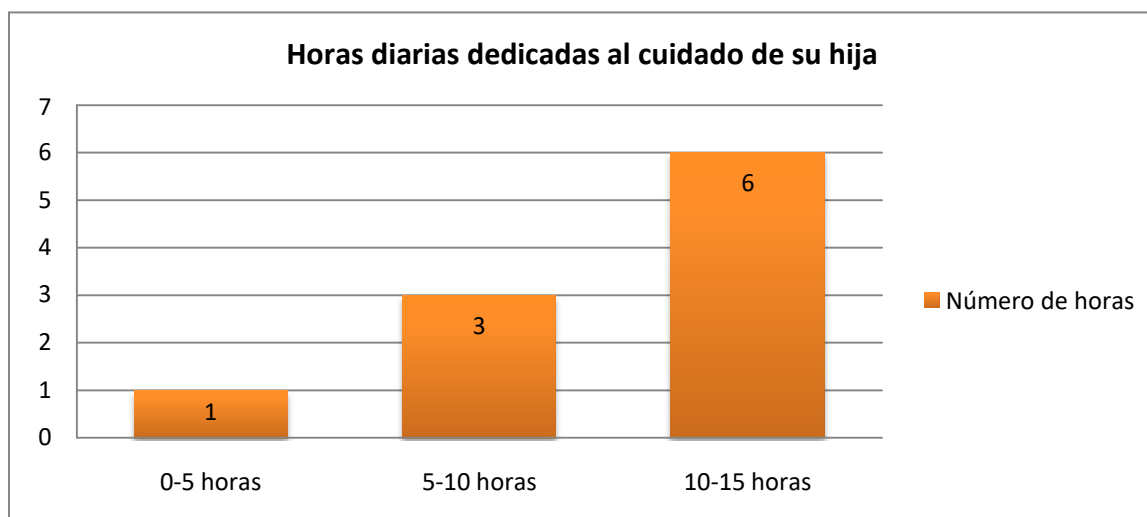
Nota. Como se observa en el gráfico, ninguna de las niñas participantes se situó entre los rangos de edad de 0-1 año o de 1-2 años. Considerando la edad de diagnóstico, un 42% fue diagnosticada entre los 3-4 años (6 respuestas), frente a un 28% que lo recibió entre los 2-3 años o 1-2 años con 4 respuestas respectivamente en ambos casos.

En su totalidad, el 100% de la muestra indicó que su hija está escolarizada actualmente en un centro educativo. Las diferentes modalidades de escolarización que existen en la actualidad, dieron lugar a diferentes respuestas. Un 50% de la muestra (7 respuestas) indicó que su hija está escolarizada en educación infantil, frente a un 43% que acudía a educación especial en etapa infantil. Existe una única respuesta en centro de educación primaria ordinaria, ya que una de las niñas de la muestra está escolarizada en aula especial, siendo uno de los pocos casos de niñas con Síndrome de Rett que realizan la escolarización en centro ordinario en etapa primaria.

~ Número de horas diarias dedicadas al cuidado de niñas con Síndrome de Rett

La carga del cuidador/a es otro de los aspectos fundamentales a tener en cuenta como necesidades de apoyo que puede plantear la familia. Como se ha observado en el apartado de ocupación laboral (*Ver tabla 6*), la mayoría de las familias de la muestra se encontraban activas a nivel laboral. En la actualidad, conciliar el trabajo con la vida familiar, supone un gran esfuerzo para la familia, especialmente si alguno/a de sus miembros precisa necesidades específicas como ocurre con el Síndrome de Rett. En la tabla que se muestra a continuación, se refleja el número de horas dedicadas al día al cuidado de niñas con Síndrome de Rett. A la hora de responder, la mayoría de los/as participantes indicaron que dedican entre 10-15 horas diarias con 6 respuestas, seguidos de 3 respuestas con un rango de respuesta entre 5-10 horas.

Gráfico 6. Número de horas diarias destinadas al cuidado de niñas con Síndrome de Rett



Nota. En relación al número de horas dedicadas al cuidado de sus hijas, 5 de los/as participantes respondieron que el número de horas era mayor a los rangos de respuesta propuestos, correspondiendo a: 20 horas (1 respuesta), 19 horas (1 respuesta), no estando en el colegio 24 horas (2 respuestas) o todas las horas restantes a la jornada laboral (1 respuesta).

~ Participación en asociaciones y/o fundaciones

Para dar respuestas a las necesidades y ofrecer apoyo a las familias, las asociaciones y/o fundaciones son de vital importancia ya que disponen de numerosos recursos humanos y materiales que ofrecer. En relación al Síndrome de Rett, existen varias asociaciones en España, que ofrecen apoyo y ayudas a las familias. Centrándonos en la muestra del estudio, el 100% de las familias afirmó que pertenecían a una asociación relacionada con el Síndrome de Rett. A continuación, se muestran algunas de las asociaciones y/o fundaciones a las que pertenecen familias con hijas con Síndrome de Rett en la actualidad.

Tabla 8

Nombre de las Asociaciones y/o Fundaciones a las que forman parte las familias encuestadas

Nombre	N	100%
Asociación Española Síndrome de Rett	14	100
Asociación Catalana Síndrome de Rett	1	7
Sense Barreres	0	0
Otros		
~ Asociación afectados CDKL5	1	7
~ Mi princesa Rett	3	21
~ Yo me uno al reto	1	7
~ Asociación caminando	1	7
~ Princesa Rett UK	1	7

Nota. En 100% de las familias pertenece a la Asociación Española Síndrome de Rett. Sin embargo, existe una diversidad en relación a otras asociaciones a las que pertenecen complementariamente.

Tabla 9

Actividades ofertadas por las asociaciones y/o fundaciones en las que participan las familias de la muestra

Actividades	N	100%
Ocio	2	14
Respiro familiar	0	0
Encuentro entre familias	7	50
Otros		
~ Musicoterapia	1	7
~ Difusión del Síndrome	2	14
~ Ninguna	5	36
~ Charlas informativas	1	7
~ Hipoterapia	1	7
~ Equinoterapia	1	7

Nota. Pese a que el 100% de las familias encuestadas afirmaron pertenecer a una asociación, un 36% no participa en ninguna de las actividades que ofrecen.

~ **Intervención en centros de Atención Temprana y profesionales que participan en la intervención y seguimiento**

Teniendo en cuenta el marco y contexto del estudio en el que nos encontramos (Síndrome de Rett en edad temprana 0-6 años), se plantearon diferentes preguntas para conocer los tipos de profesionales que participan en la intervención y seguimiento de niñas con Síndrome de Rett. En su mayoría, con 13 respuestas, contestaron que sus hijas recibían Atención Temprana, frente a una respuesta indicó que recibía Atención Temprana pero en centro privado ya que al estar escolarizada no puede acceder al servicio por vía pública y subvencionada.

En relación a los tipos de profesionales que participan en la intervención, se refleja la multidisciplinariedad del equipo que interviene, por lo que el tratamiento permite potenciar el desarrollo desde diferentes ámbitos del desarrollo como puede ser: lenguaje, psicomotor, cognitivo, sensorial, etc.

Tabla 10
Tipos de tratamientos que reciben desde los Centros de Atención Temprana

Tipos de tratamientos	N	100%
Logopedia	7	50
Fisioterapia	9	64
Estimulación	10	71
Psicología	6	43
Otros		
~ Musicoterapia	1	7
~ Terapia ocupacional	2	14
~ Integración sensorial	1	7
~ Equinoterapia	1	7
~ Hidroterapia	1	7

Nota. El tratamiento de estimulación se da en la mayoría de los casos (71%), seguido de la fisioterapia (64%) debido a las dificultades motoras implicadas en el Síndrome de Rett.

Tabla 11
Profesionales que participan en el seguimiento y evolución de niñas con Síndrome de Rett

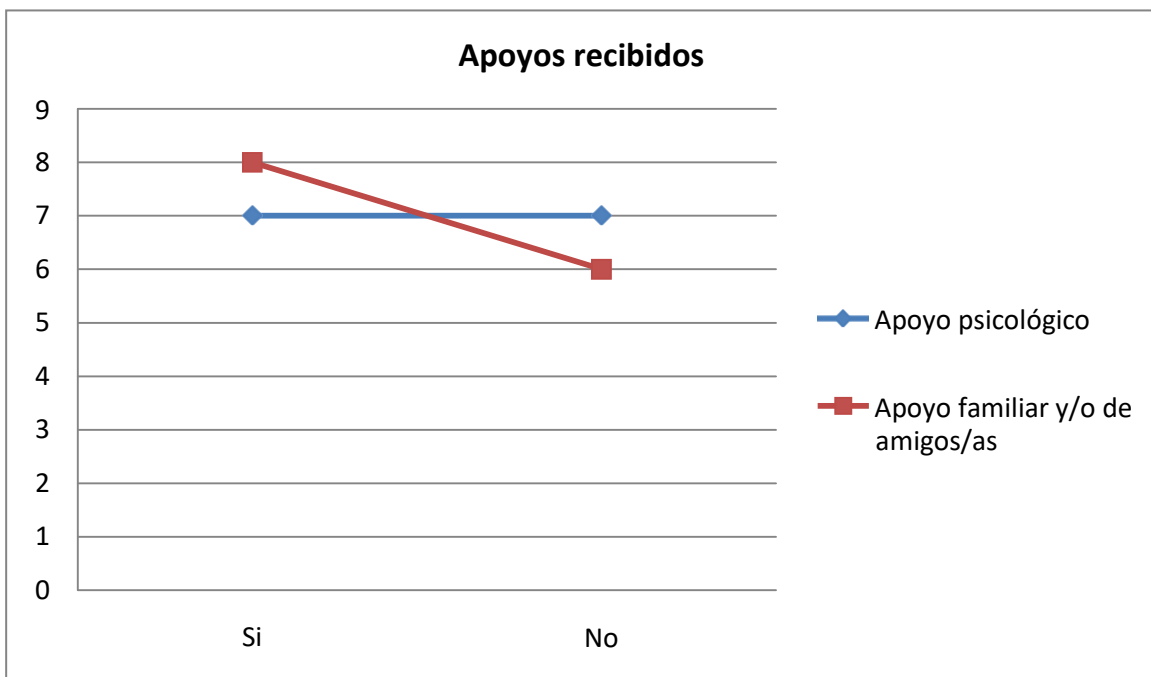
Tipos de profesionales	N	100%
Estimulador/a	6	43
Psicólogo/a	6	43
Trabajador/a social	1	7
Logopeda	8	57
Fisioterapeuta	8	57
Pedagogo/a	6	43
Otros		
~ Pedagogo/a Terapéutico/a	1	7
~ Maestro/a	1	7
~ Neurólogo/a	2	14
~ Fisio-respiratorio	1	7
~ Musicoterapeuta	1	7
~ Hipoterapeuta	1	7

Nota. Como se puede apreciar en la tabla 11, existe un seguimiento con el/la fisioterapeuta y logopeda (57%), seguido del estimulador/a, psicólogo/a y pedagogo/a con 6 respuestas (43%). Es significativa la baja puntuación y poca representación del neurólogo/a (14%), pese a que en Cataluña es una figura fundamental y representativa en cada CDIAP (Centro de Desarrollo Infantil y Atención Precoz).

~ Apoyo psicológico, familiar y económico a las familias

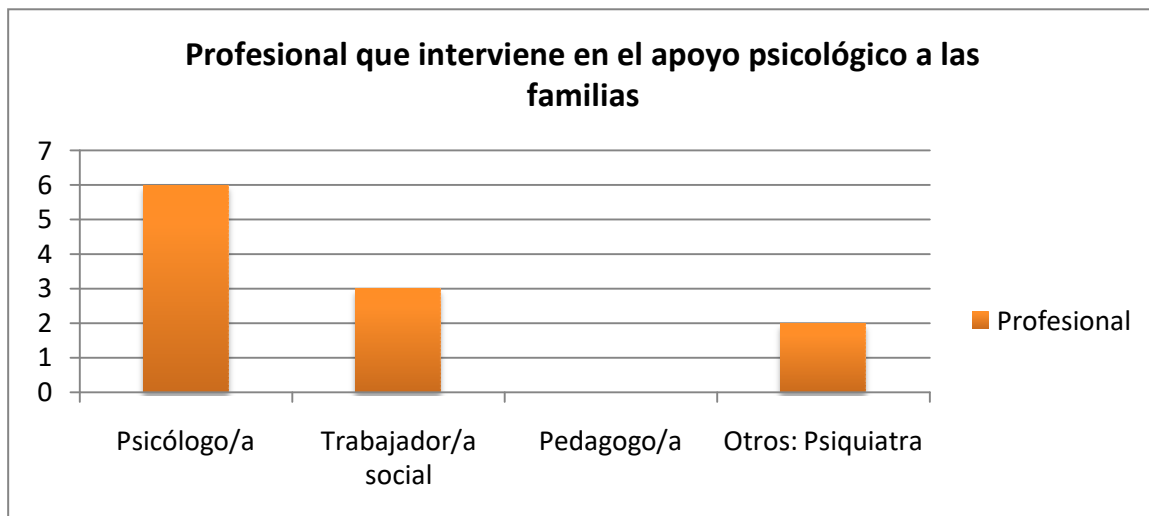
En esta categoría se analizaron las respuestas obtenidas del cuestionario en relación a los apoyos con los que cuentan las familias con hijas con Síndrome de Rett del estudio. Una vez que se conocieron los/as profesionales que ofrecen seguimiento en la intervención, se valoraron los apoyos y recursos humanos a los que tienen acceso las familias en sus respectivos contextos. Por último, conocer a qué ayudas económicas acceden familias que están a cargo de una menor con Síndrome de Rett, ya que el 90% de las familias del estudio, indicó que recibían alguna prestación económica en la actualidad.

Gráfico 7. Representación del apoyo recibido a las familias con hijas con Síndrome de Rett a nivel psicológico, familiar y/o de amigos/as



Nota. Un 50% de la muestra reconoció recibir apoyo psicológico, frente a un 50% que indicó que no. En relación al apoyo que reciben de otros familiares así como de amigos/as cercanos, 8 personas indicaron que reciben apoyo frente a 6 que respondieron que no, por lo que el número de respuestas quedan ajustadas.

Gráfico 8. Tipos de profesionales que intervienen en el apoyo psicológico a las familias con hijas con Síndrome de Rett del estudio



Nota. Como muestra la gráfica 8, indicaron 6 personas que reciben apoyo por parte del psicólogo/a, frente a 3 que indicaron que es el/la trabajador/a social. Además, 2 personas respondieron que reciben apoyo por parte del psiquiatra.

Tabla 12

Tipo de prestación que reciben las familias al convivir con una hija con Síndrome de Rett

Tipo de prestación económica que reciben las familias	N	100%
Ayuda a la dependencia	9	64
Beca del Ministerio de Educación para alumnos/as con necesidades específicas	2	14
Otros		
~ MUFACE	1	7
~ INSS(Prestación por minusvalía)	1	7
~ Reducción de jornada por hijo/a a cargo con enfermedad grave	1	7
~ Ayuda económica por hijo/a a cargo con discapacidad	3	21
~ 100 euros mensuales de la tesorería por hijo/a a cargo con discapacidad	1	7
~ Ayuda de la seguridad social	1	7

Nota. Como se muestra en la tabla, la mayoría de las ayudas a las que tienen acceso, son ayudas a la dependencia para el cuidado de un/a hijo/a con discapacidad. Sólo el 14% con 2 respuestas, se beneficia de las becas ofrecidas por el Ministerio de Educación.

4.2 Puntuaciones obtenidas en la Escala HAD-A

~ HAD-A

En la tabla que se muestra a continuación, se reflejan los resultados obtenidos y valorados a través de la herramienta de análisis de datos SPSS. Las puntuaciones de cada uno de los 7 ítems, se puntuaron de 0 a 3, correspondiendo la puntuación 0 a la respuesta más favorable y 3 a la respuesta menos favorable. Como se aprecia en la tabla (*ver tabla 13*), tres de los participantes obtuvieron una puntuación igual o mayor que 11, por lo que presentaron niveles de ansiedad altos y significativos. La puntuación más repetida a la hora de contestar la escala tras analizar sus resultados, fue 8 con un 35,7 % de personas, seguida de 10 puntos con un 21% de las respuestas. La ansiedad tuvo un promedio de 8,64 y con 8,5 de mediana. En general las puntuaciones obtenidas fueron altas, ya que analizando el promedio, este equivale a 8,64, existiendo dudas sobre los niveles significativos de ansiedad al obtener puntuaciones comprendidas entre 8 y 10 (Fundación de enfermería de Cantabria, 2017).

Tabla 13

Puntuaciones obtenidas en la Escala HAD-A de ansiedad

HAD					
		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	1,00	1	7,1	7,1	7,1
	7,00	1	7,1	7,1	14,3
	8,00	5	35,7	35,7	50,0
	9,00	1	7,1	7,1	57,1
	10,00	3	21,4	21,4	78,6
	11,00	2	14,3	14,3	92,9
	12,00	1	7,1	7,1	100,0
	Total	14	100,0	100,0	

Nota. Un 35,7% de los/as participantes obtuvo 8 puntos en la escala, siendo esta la puntuación más representativa al analizar los resultados. A su vez, un 21,4% de la muestra alcanzó una puntuación de 10 puntos en la escala, seguida de un 14,3% con 11 puntos. Las puntuaciones que reflejan altos niveles de ansiedad, son las relacionadas con las puntuaciones 11 y 12 de la muestra.

Tabla 14

Resultados obtenidos en porcentajes y número de respuestas en la escala HAD-A

	Número de casos	100%
Me siento tenso/a o molesto/a.		
Todos los días	0	0
Muchas veces	3	21
A veces	8	57
Nunca	3	21
Tengo una gran sensación de miedo, como si algo horrible me fuera a suceder.		
Totalmente, y es muy fuerte	0	0
Sí, pero no es muy fuerte	4	29
Un poco, pero no me preocupa	6	43
Nada	4	29
Tengo la cabeza llena de preocupaciones.		
La mayoría de las veces	2	14
Con bastante frecuencia	9	64
A veces, aunque no muy a menudo	0	0
Sólo en ocasiones	3	21
Puedo estar sentada/o tranquilamente y sentirme relajado/a.		
Siempre	0	0
Por lo general	3	21
No muy a menudo	8	57
Nunca	3	21
Tengo una sensación de miedo, como de “aleteo” en el estómago.		
Nunca	3	21
En ciertas ocasiones	9	64
Con bastante frecuencia	2	14
Muy a menudo	0	0
Me siento inquieto/a, como si estuviera continuamente en movimiento.		
Mucho	0	0
Bastante	6	43
No mucho	6	43
Nada	2	14
Me asaltan sentimientos repentinos de pánico.		
Muy frecuentemente	0	0
Bastante a menudo	3	21

No muy a menudo	6	43
Nada	5	36

Nota. La tabla 14 muestra el número de respuestas obtenidas tanto en números como en porcentajes de los 7 ítems de la Escala HAD-A. Destacar que en cada uno de los apartados hubo una respuesta no común con un 0% de representación.

Tabla 15

VARIABLES ANALIZADAS PARA VERIFICAR LAS HIPÓTESIS PLANTEADAS EN LA INVESTIGACIÓN

N	Sexo	Puntuación HAD	Desviación Típica	Edad	Apoyo recibido del entorno	Apoyo psicológico
1	F	7	2,59	5 años y 2 meses	1	1
2	F	1	3,23	2 años 9 meses	1	1
3	F	11	2,62	4 años y 6 meses	2	2
4	F	10	2,58	3 años 2 meses	1	2
5	F	11	2,62	5 años y 4 meses	1	2
6	M	8	2,56	5 años y 9 meses	2	1
7	F	8	2,56	3 años y 11 meses	1	1
8	M	8	2,56	6 años	2	1
9	M	9	2,55	4 años	1	2
10	F	8	2,56	4 años y 9 meses	2	2
11	F	8	2,56	6 años	1	1
12	F	10	2,58	3 años y 2 meses	1	2
13	M	12	2,7	4 años y 7 meses	2	2
14	M	10	2,58	<u>5 años y 5 meses</u>	2	1

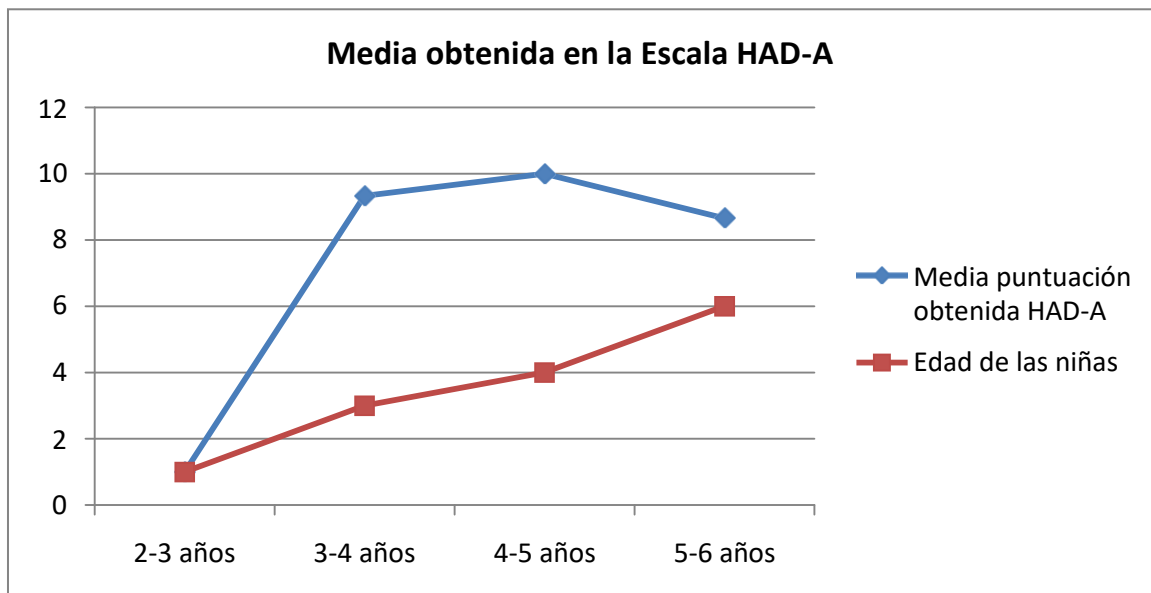
Nota. La tabla 15 recoge las puntuaciones analizadas dentro de la Escala HAD-A, edad de las niñas, sexo de la muestra y apoyos recibidos (psicológicos y del entorno) con los que cuentan las familias con hijas con Síndrome de Rett. En relación al apoyo psicológico y/o del entorno, la puntuación 1 de la tabla indica que sí recibe apoyo y 2 que no lo recibe.

Una vez recopiladas y analizadas las respuestas obtenidas en el cuestionario y Escala HAD-A de ansiedad, se contrastó la información analizada con las hipótesis planteadas al inicio de la investigación. Es importante indicar, que al establecer una investigación de corte cuantitativo, los resultados fueron analizados y contrastados exhaustivamente con diferentes variables, con el fin de conocer la realidad de familias que conviven con hijas con Síndrome de Rett, pese a que el tamaño de la muestra no alcanzó a ser significativa.

Hipótesis 1: Los niveles de ansiedad en familiares van a ser mayores en niñas con menor edad.

No se puede afirmar esta hipótesis, ya que la muestra no incluía ninguna niña con edad comprendida entre los 0-3 años y el límite de edad de la muestra fue 6 años. El balance de la relación de los niveles de ansiedad con la edad de la niña, lleva a plantear que no se observó una relación significativa puesto que los rangos de edad fueron pocos y no permitió ver representado un aumento y/o descenso significativo lineal (*ver gráfico 9*) de los niveles de ansiedad en función de la edad de la niña con Síndrome de Rett.

Gráfico 9. Promedio de las puntuaciones obtenidas en la Escala HAD-A en función del rango de edad de la niña con Síndrome de Rett



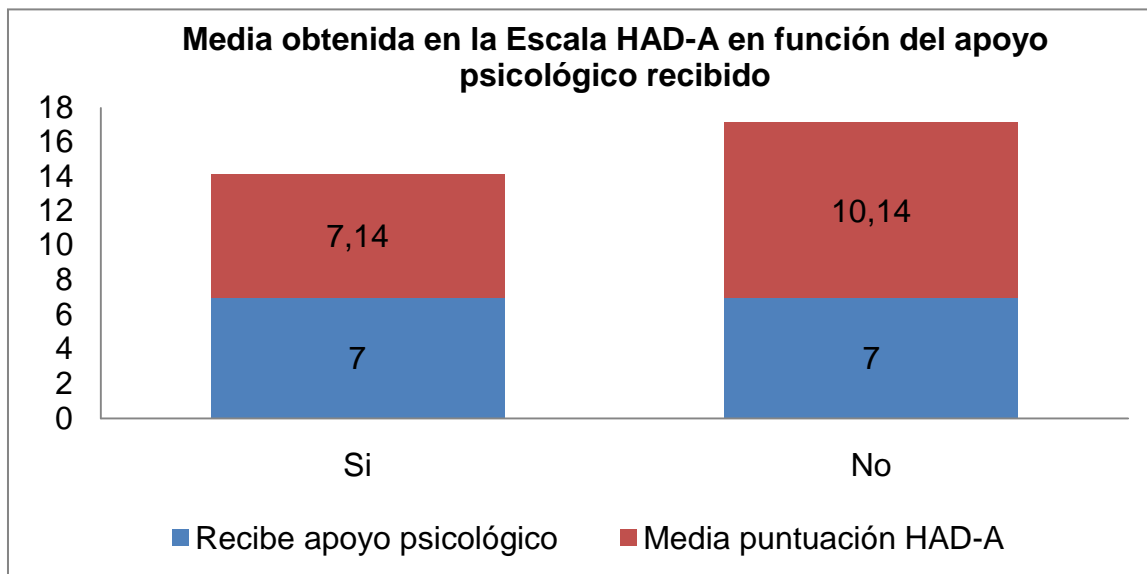
Nota. Como se observa en la gráfica, hay un aumento considerable de 8 puntos en la Escala de ansiedad de los 2-3 años a 3-4 años con 8 puntos de aumento en la Escala. La representación de los rangos de edad son: 2-3 años (1 sujeto), 3-4 años (3 sujetos), 4-5 años (4 sujetos) y de 5-6 años (6 sujetos).

Hipótesis 2: La media de los niveles de ansiedad va a ser igual o superior a 8 en familias que no reciben apoyo psicológico.

A la hora de contrastar esta hipótesis con los resultados obtenidos, se analizaron las respuestas obtenidas en relación a si reciben o no apoyo psicológico con la media de la puntuación de la Escala HAD-A obtenida. Como se aprecia en la gráfica siguiente (ver gráfica 10), la media en la Escala HAD-A de personas que afirmaron que reciben apoyo psicológico fue menor (7,14 puntos de media), que las personas que no cuentan con apoyo psicológico (10,14 puntos de media). La diferencia de las medias obtenidas en la Escala HAD-A en función del apoyo psicológico, fue significativa si tenemos en cuenta el reducido número de la muestra. Por lo que se puede afirmar que existe una relación en la puntuación de la Escala HAD-A en función del apoyo psicológico que reciben familiares que conviven con niñas con Síndrome de Rett con 3 puntos de diferencia en la media obtenida.

Finalmente, se acepta la hipótesis 2 del estudio dado que la media de los niveles de ansiedad de familias que no reciben apoyo psicológico fue igual a superior a 8, alcanzando una puntuación media de 10,14.

Gráfico 10. Promedio de las puntuaciones obtenidas en la Escala HAD-A en función del apoyo psicológico recibido por las familias



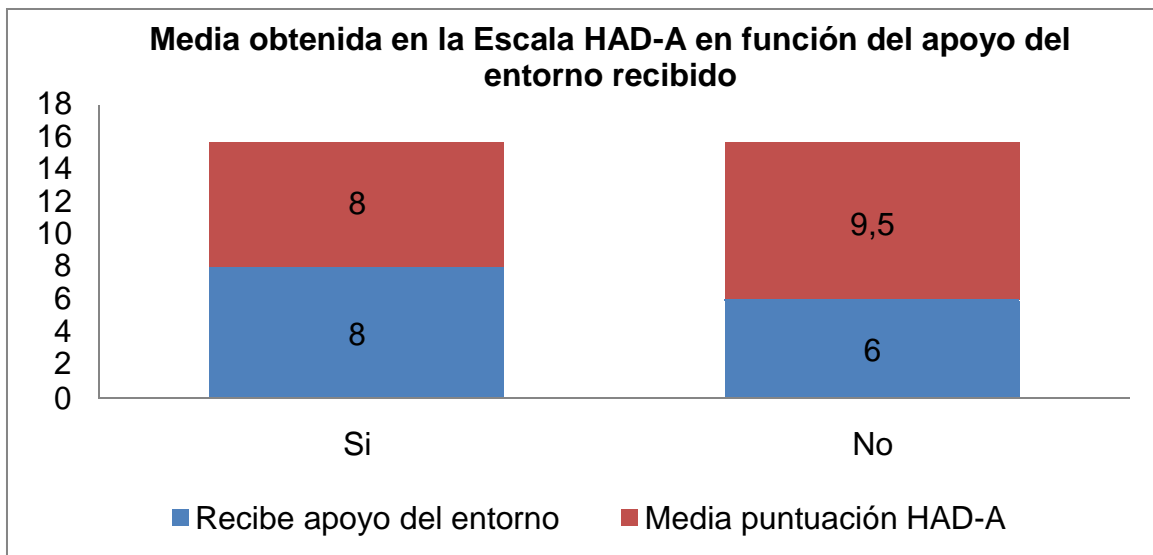
Nota. La media en la Escala HAD-A en familias que reciben apoyo psicológico fue de 7,14 puntos, frente a 10,14 puntos de familias que no reciben apoyo. Un 50% de la muestra afirmó que cuenta con apoyo psicológico frente a un 50% que no (7 respuestas) respectivamente.

Hipótesis 3: La media de los niveles de ansiedad va a ser igual o inferior a 8 en familias que cuentan con apoyo familiar o de amigos/as en el cuidado de su hija.

Finalmente se contrastó la media de las puntuaciones obtenidas en la Escala HAD-A, en función del apoyo recibido por el contexto de la familia que convive con una menor con Síndrome de Rett. A la hora de analizar los resultados de cara a verificar la hipótesis 3, se concluyó que existe una diferencia evidente en las puntuaciones tomando como variable el apoyo recibido del entorno. La media obtenida en la puntuación HAD-A de personas que cuentan con apoyo familiar y/o de amigos/as fue de 8 puntos, frente a 9,5 puntos de media de personas que no cuentan con apoyo (Ver gráfica 11). La diferencia de las medias fue de 1,5 puntos,

por lo que es ligeramente baja y ajustada si la comparamos con la media obtenida en el apartado anterior (apoyo psicológico recibido). A su vez, fueron 8 las personas que indicaron que sí cuentan con apoyos frente a 6 que no, por lo que la diferencia del número de personas es baja (2 personas). Sin embargo, se puede afirmar la hipótesis 3 ya que los resultados mostraron que familias que cuentan con apoyo del entorno, alcanzaron niveles de ansiedad iguales o inferiores a 8, que aquellas que no cuentan con apoyo.

Gráfico 11. Promedio de las puntuaciones obtenidas en la Escala HAD-A en función del apoyo del entorno



Nota. La media en la Escala HAD-A de personas que indicaron que no reciben apoyo del entorno (6 personas) fue de 9,5, frente a 8 personas que afirmaron que reciben apoyo y obtuvieron un 8 en la media de la Escala.

5. CONCLUSIONES

Una vez analizados y valorados todos los resultados e implicaciones en la investigación, se plantean una serie de conclusiones con las que valorar en su conjunto el presente trabajo.

Las familias participantes en el estudio, han reflejado a través del cuestionario diseñado, su alta participación en Asociaciones, qué profesionales intervienen en el desarrollo, implicación en el cuidado de sus hijas y tipos de terapias a las que acuden. En relación a los niveles de ansiedad reflejados en los resultados, se comparó dichos niveles en función de tres variables: edad de sus hijas, apoyo del entorno y apoyo psicológico. Este contraste de datos permitió apoyar o descartar las hipótesis planteadas en la investigación.

Se ha concluido, que los niveles de ansiedad difieren significativamente en función del apoyo psicológico recibido en familias que conviven con niñas con Síndrome de Rett, como aquellas que reciben apoyo del entorno por parte de amigos/as y/o familiares. A la hora de analizar la relación de la variable ansiedad en función de la edad de la hija, los resultados no son suficientemente congruentes para respaldar la hipótesis que afirmaba que los niveles de ansiedad eran mayores en niñas de menor edad.

Cabe mencionar, que el reducido tamaño de la muestra, así como el pequeño rango de edad, no han permitido reflejar significativamente las correlaciones entre la variable ansiedad con las otras variables (edad hija, apoyo del entorno y apoyo psicológico). Sin embargo, ha permitido obtener conclusiones y resultados relevantes, focalizados en una población específica como es el Síndrome de Rett en Atención Temprana (0-6 años) y conocer datos del entorno familiar, social y educativo.

En relación con la participación de la familia, se ha podido reflejar que el 100% de las familias pertenecen a una asociación y participan en algunas de sus actividades. En relación a los/as profesionales de Atención Temprana que intervienen en niñas con Síndrome de Rett, en su mayoría son estimuladores/as,

fisioterapeutas y logopedas seguidos de psicólogos/as. Destacar que aparecen reflejados nuevos tipos de intervenciones como son la musicoterapia, la integración sensorial, equinoterapia o hipoterapia.

Finalmente, mencionar la importancia de los estudios enfocados en familias que conviven con personas con Síndrome de Rett. A pesar de que la dimensión clínica aporta estudios significativos e innovadores, el contexto familiar también supone una pieza fundamental en la evolución del Síndrome de Rett.

6. LIMITACIONES

A la hora de plantear una línea de investigación, se debe considerar las limitaciones que pueden suponer un obstáculo a la hora de acceder a la información. En el caso del Síndrome de Rett, no existen investigaciones ni estudios demográficos que determinen el número exacto de personas con dicha disfunción en edad temprana. A su vez, constituye un Síndrome que ha sido investigado principalmente dentro de la línea clínica, analizando la causa biológica que lo produce o bien el funcionamiento cerebral a través de neuroimágenes (Pavetti et al., 2012).

Tabla 16.

Ámbitos de estudio cerebral y número de publicaciones sobre el Síndrome de Rett entre 1990-2011

Temas	Número de publicaciones	100%
Estructura cerebral	15	18,29
Funcionamiento cerebral	36	43,90
Mixtos	21	37,80
Total	82	100

Fuente: (Pavetti et al., 2012).

Actualmente, apenas existen investigaciones que analicen las aportaciones de las actividades de rehabilitación y estimulación que se llevan a cabo en el día a día en niñas con Síndrome de Rett, así como aspectos relacionados con la comunicación, afectividad y relación con el entorno. La Asociación Española del Síndrome de Rett, considera fundamental que se fomente el interés y divulgación de nuevas líneas de investigación sobre el Síndrome de Rett, fuera del ámbito clínico (área social, educativa, emocional, comunicativa, etc.). En relación a las investigaciones sobre el Síndrome de Rett y familias, apenas existen investigaciones por lo que se han considerado para este trabajo algunos estudios relacionados con familias y discapacidad, reflejados en la tabla del Anexo III.

En relación a la disposición de la muestra, la distribución por todo el territorio nacional, dificultó la aplicación personal del cuestionario, lo que llevó a plantear un cuestionario autoadministrado por los/as participantes.

Finalmente considerar que el tamaño de la muestra (14 participantes) llevó a aplicar una investigación cuantitativa, pese a los bajos porcentajes de correlación obtenidos al analizar algunos de los resultados. A la hora de plantear una investigación cuantitativa, el número de la muestra influye significativamente a la hora de correlacionar resultados y que estos tengan validez como se muestran en las tablas 17 y 18.

Tabla 17.

Correlación entre los resultados obtenidos en la escala HAD-A en función del apoyo que reciben las familias

→ Correlaciones

Correlaciones		HAD	FAMILIAR
HAD	Correlación de Pearson	1	,291
	Sig. (bilateral)		,313
	N	14	14
FAMILIAR	Correlación de Pearson	,291	1
	Sig. (bilateral)	,313	
	N	14	14

*. La correlación es significativa en el nivel 0,05 (2 colas).

Nota. Como se observa en la tabla, la correlación de Pearson entre la variable ansiedad y apoyo familiar y/o de amigos/as, no alcanzó a ser significativa (0.291).

Tabla 18.

Correlación de los resultados obtenidos en la escala de HAD-A y la existencia de apoyo psicológico en las familias

→ Correlaciones

Correlaciones			
		HAD	PSICOLÓGICO
HAD	Correlación de Pearson	1	,557*
	Sig. (bilateral)		,038
	N	14	14
PSICOLÓGICO	Correlación de Pearson	,557*	1
	Sig. (bilateral)	,038	
	N	14	14

*. La correlación es significativa en el nivel 0,05 (2 colas).

Nota. La correlación de Pearson entre la variable ansiedad y apoyo psicológico no alcanzó a ser significativa (0.557).

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Alustiza Galarza, A. y Pérez Díaz, J. (2009). *Familia, envejecimiento y discapacidad en España*. Centro de Ciencias Humanas y Sociales, Consejo Superior de Investigaciones Científicas, Madrid, España.
- Arrospide, J. J., Hermosilla, D., San Sebastián, X., Calvo, I. y Yenes, F. (2010). *Análisis de la calidad de vida de la familia antes y después de la apertura de un servicio de viviendas por parte de Gautena*. Departamento de Psicología Social y Metodología de las Ciencias del Comportamiento, Universidad del País Vasco.
- Asociación Americana de Psiquiatría. (2013). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (5ª ed., Texto rev.).
- Asociación Americana de Psiquiatría. (2000). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (4ª 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). *Revista: 50 anys d'història, les nostres activitats 2016*, 15(15), 1-21.
- Aya- Gómez, V. L. y Cordoba-Andrade, L. (2013). Asumiendo juntos los retos: Calidad de vida en familias de jóvenes con discapacidad intelectual. *Revista de la Facultad de Medicina de Colombia*, 2(61), 155-166.
- Ayala- Nunes, L. Lemos I. y Nunes, C. (2014). *Predictores del estrés parental en madres de familias en riesgo psicosocial*. Universidad de Psicología de Bogotá, 2(13), 529-539. doi:10.11144/Javeriana.UPSY13-2.pepm

- Azabal Sánchez, B. (2014). *Proceso emocional y niveles de ansiedad en personas diagnosticadas de Trastorno de la Conducta Alimentaria*. Facultad de Educación y Trabajo Social, Universidad de Valladolid, Valladolid.
- 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. doi: 10.1016/j.ridd.2014.03.002.
- 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*, 241(45), 12-15.
- Cabrera García, V. E., Lizarazo Sandoval, F. A. y Medina Casallas, D. C. (2016). Necesidades de relaciones sociales de niños y niñas con discapacidad intelectual en la familia y en la escuela. *Revista Educación y Desarrollo Social*, 10(2), 86-101. doi: 10.18359/reds.1554.
- Castro Zubizarreta, A. y García-Ruiz, R. (2014). La escolarización de niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado. *REICE. Revista Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación*, 12(1), 119-135.
- Durán Estrada, M. (2011). *Familia y discapacidad: vivencias de padres y madres que tienen un/a hijo/a ciego/a o sordo/a*. Facultad de Humanidades y Educación. Universidad Central de Venezuela, Venezuela.
- Fernández Lozano, M^a P., Puente Ferreras, A., Barahona Gomariz, M^a 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). Facultad de medicina y odontología, Departamento de estomatología. Universidad de Valencia, Valencia. Recuperado de: www.roderic.uv.es.

Fundación de enfermería de Cantabria. (2017). *Prevalencia de ansiedad y depresión en los pacientes con amputación de miembros inferiores de menos de un año de evolución*, 1(23), 1-7. Recuperado de: <http://www.enfermeriacantabria.com/enfermeriacantabria/web/articulos/4/25>.

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*, 20(5), 1363-1369. doi: 10.1590/1413-81232015205.

Informes Periódicos de Orphanet. *Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos*. Lista por orden alfabético de enfermedades o grupo de enfermedades, (consulta 13 de enero de 2017). Disponible en: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=778.

Instituto nacional de salud infantil y desarrollo humano (2010). *El Síndrome de Rett*. Documento recuperado de: nichd.nih.gov/pubs/el_sindrome_de_rett_06.pdf

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. doi: 10.1371/journal.pone.0146824

Marchesi, A., Coll, C. y Palacios, J. (2012). *Trastornos del desarrollo y necesidades educativas del aprendizaje. Psicología y educación* (3.ª ed.): Alianza Editorial.

Martín Sánchez, S. (2016). *Investigación sobre los niveles de ansiedad y depresión en familiares de personas con discapacidad motora*. Facultad de educación y trabajo social. Universidad de Valladolid, Valladolid.

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. doi: 10.7714/cnpa/8.1.203

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.

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.

Negro Santos, S. (2014). *La familia en Atención Temprana*. Facultad de educación y trabajo social. Universidad de Valladolid, Valladolid.

Nissenkorn, A., R Levy- Drummer, R., Renier, A., Villard, L., Mencareli, M., Lo Rizzo, C.,...y Veneselli, E. (2015). Epilepsy in Rett syndrome—Lessons from the Rett networked database. *Epilepsia*, 56(4): 569–576. doi:10.1111/epi.12941.

Padilla Góngora, D., Sola Carmona, J., Martínez Cortés, M^aC., 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 2012, 10(1), 1-4.
- 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, Santander.
- 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*, 1(4), 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*, 22(8), 1339-1362.
- Pizzamiglio, M. R., Nasti, M., Piccardi, L., Zotti, A., Vitturini, C., Spitoni, G.,...y Nanny, M. V. (2008). Sensory-Motor Rehabilitation in Rett Syndrome. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 23(1), 49-62. doi: 10.1177/1088357607311446
- 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. doi:10.1016/j.anpedi.2009.02.007.
- Real Decreto 1148/2011, de 30 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 núm.

182, de 30 de julio de 2011, 86801 - 86813. Descargado de:
<https://www.boe.es/boe/dias/2011/07/30/pdfs/BOE-A-2011-13119.pdf>

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*, 1(3), 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. Recuperado de <https://bibliosjd.files.wordpress.com>.

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*, 22(23), 139-153.

Serrano Molina, A. (2016). *Narrativa y promoción de resiliencia. Factores de riesgo más frecuentes en futuros docentes en formación* (Tesis doctoral). Facultad de Educación, Universidad Complutense de Madrid, Madrid.

Temudo, T. (2010). Neuropediatrics Unit, Department of Pediatrics, Hospital General de Santo Antonio, Oporto (Portugal). *Journal of Pediatric Neurology* 8(1), 101–103. Doi: 10.3233/JPN-2010-0379.

8. ANEXOS

8.1 Anexo I: Hoja de consentimiento para las familias

Para el Trabajo Fin de Máster del título Universitario en Atención Temprana: Prevención, Detección e Intervención en las Alteraciones del Desarrollo y del Aprendizajes de la Universidad Complutense de Madrid, yo Nuria Galán González (53674521L), me encuentro realizando un estudio sobre las necesidades de familias con hijas con Síndrome de Rett en España. Tiene como objetivo considerar y valorar algunas de las necesidades de sus familiares mediante recogida de información a través de un cuestionario previamente revisado.

Si decide participar, se le realizarán una serie de preguntas de carácter absolutamente confidencial y que no le comprometen a nada. Aunque escriba su nombre, edad, sexo, sus datos no serán divulgados de manera que se pueda reconocer a quien pertenecen. La información que se recoja será confidencial y no se usará para ningún otro propósito fuera de los de esta investigación. Sus respuestas o intervenciones serán codificadas usando un número de identificación y por lo tanto, serán anónimas.

La participación en este estudio es estrictamente voluntaria.

Si en cualquier momento desea abandonar la evaluación puede hacerlo, sin que ello le perjudique de forma alguna y sin que tenga que dar ningún tipo de explicación. Igualmente, si alguna de las preguntas le parecen incómodas, tiene usted el derecho de hacérselo saber al investigador o de no responderlas.

Si tiene alguna duda sobre esta investigación, puede hacer preguntas en cualquier momento durante su participación en él.

Entiendo que una copia de esta ficha de consentimiento me será entregada, y que puedo pedir información sobre los resultados de esta investigación cuando éste haya concluido. Para esto, puedo contactar a nuriagalangonzalez@gmail.com.

Yo,.....

(Nombre y apellidos),

- He sido informado por.....**Nuria Galán González**.....
- He leído la Hoja de Información que se me ha entregado.
- He podido hacer preguntas sobre la investigación —Familias y Síndrome de RettII
- Comprendo que mi participación es voluntaria.
- Comprendo que puedo retirar mi consentimiento:
 - Cuando quiera.
 - Sin tener que dar explicaciones.

Fecha: _____ de _____ de _____

Firma:

8.2 Anexo II: Cuestionario para las familias

INSTRUCCIÓN

El presente cuestionario tiene una parte A sobre datos sociodemográficos y una parte B sobre aspectos psicológicos. Pretendemos recoger información relacionada con las necesidades que tienes como familiar de una menor con Síndrome de Rett.

El tiempo estimado para rellenar el cuestionario es de **10 minutos**. Las respuestas a las preguntas son sencillas y en ningún momento se valoraran como correctas o incorrectas, solo queremos saber tu opinión.

Una vez que la investigación se presente en la Facultad de Educación de la Universidad Complutense de Madrid, te facilitaremos una copia de la investigación si así los deseas.

Gracias por tu participación y por darnos a conocer tu opinión.

PARTE A

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.- ¿Qué parentesco o relación tienes con la persona cuidada? Soy su...

<input type="checkbox"/>	Madre.
<input type="checkbox"/>	Padre.

<input type="checkbox"/>	Hermana/o.
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

3.- ¿Cuál es tu estado civil?

<input type="checkbox"/>	Soltera/o.
<input type="checkbox"/>	Casada/o o conviviendo en pareja.
<input type="checkbox"/>	Viuda/o.

<input type="checkbox"/>	Divorciada/o o Separada/o.
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

4.- ¿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>

5.- ¿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"/>	Trabajo a tiempo parcial por temporadas.
<input type="checkbox"/>	Jubilada/o o Pensionista.

<input type="checkbox"/>	Parado, habiendo trabajado antes.
<input type="checkbox"/>	Parado, en busca del primer empleo.
<input type="checkbox"/>	Trabaja en tareas del hogar exclusivamente.
<input type="checkbox"/>	Estudiante.
<input type="checkbox"/>	Otro: <i>Indicar</i>

6.- 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:

7.- ¿Qué ocupación laboral tienen las personas que conviven con tu hija?

Marca con una X tantas casillas como te correspondan.

<input type="checkbox"/>	Todas en paro.
<input type="checkbox"/>	Trabaja el padre.
<input type="checkbox"/>	Trabaja la madre.

<input type="checkbox"/>	Trabaja algún hermano/a.
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

8.- Fecha de nacimiento de tu hija:

DD/MM/AA

9.- ¿Con qué edad fue diagnosticada? Años: meses:

10.- ¿Está escolarizada?

<input type="checkbox"/>	Si.	<input type="checkbox"/>	No.	<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta.
--------------------------	-----	--------------------------	-----	--------------------------	-----------------------

11.-En caso afirmativo ¿Dónde?

<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Infantil.
<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Primaria.
<input type="checkbox"/>	Centro de Educación Especial.
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

12.- ¿Cuántas horas dedicas al día a atender a tu hija?

<input type="checkbox"/>	Entre 0-5 horas.	<input type="checkbox"/>	Entre 10-15 horas.
<input type="checkbox"/>	Entre 5-10 horas.	<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

13.- ¿Recibes ayuda por parte de algún familiar y/o amigo/a para cuidar a tu hija?

<input type="checkbox"/>	Si.	<input type="checkbox"/>	No.	<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta.
--------------------------	-----	--------------------------	-----	--------------------------	-----------------------

14.- ¿Estás inscrita/o en alguna Asociación o Fundación?

<input type="checkbox"/>	Si.	<input type="checkbox"/>	No.	<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta.
--------------------------	-----	--------------------------	-----	--------------------------	-----------------------

15.- En caso afirmativo, ¿En qué Asociación o Fundación?

<input type="checkbox"/>	Asociación Española Síndrome de Rett.	<input type="checkbox"/>	Asociación Catalana Síndrome de Rett.
<input type="checkbox"/>	Sense Barreres.	<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

16.- ¿En qué actividades participas de las que ofrece la Asociación o Fundación?

<input type="checkbox"/>	Ocio.	<input type="checkbox"/>	Encuentro entre familias.
<input type="checkbox"/>	Respiro familiar.	<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

17.- ¿Recibe o ha recibido tu hija tratamiento en algún Centro de Atención Temprana?

<input type="checkbox"/>	Si.
--------------------------	-----

<input type="checkbox"/>	No.
--------------------------	-----

<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta.
--------------------------	-----------------------

18.-En caso afirmativo ¿Qué tipo de tratamiento? *Marca con una X tantas casillas como te correspondan.*

<input type="checkbox"/>	Logopedia.
<input type="checkbox"/>	Estimulación.
<input type="checkbox"/>	Fisioterapia.

<input type="checkbox"/>	Psicología.
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

19.- ¿Has recibido apoyo psicológico?

<input type="checkbox"/>	Si.
--------------------------	-----

<input type="checkbox"/>	No.
--------------------------	-----

<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta.
--------------------------	-----------------------

20.- En caso afirmativo, ¿por parte de qué profesional?

<input type="checkbox"/>	Psicóloga/o.
<input type="checkbox"/>	Trabajador/a social.

<input type="checkbox"/>	Pedagoga/o.
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

21.- ¿Te reúnes con algún profesional para recibir información sobre la evolución de tu hija?

<input type="checkbox"/>	Si.
--------------------------	-----

<input type="checkbox"/>	No.
--------------------------	-----

<input type="checkbox"/>	No sabe/ No contesta.
--------------------------	-----------------------

22.- 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"/>	Logopeda.

<input type="checkbox"/>	Fisioterapeuta.
<input type="checkbox"/>	Pedagoga/o.
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

23.- ¿Cada cuánto tiempo?

<input type="checkbox"/>	Diariamente.
<input type="checkbox"/>	Semanalmente.
<input type="checkbox"/>	Mensualmente.

<input type="checkbox"/>	Anualmente.
<input type="checkbox"/>	Otros: <i>Indicar</i>

24.- ¿Reciben 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.
--------------------------	-----------------------

25.- En caso afirmativo, ¿Qué tipo de ayuda?

<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>

8.3 Anexo III: Ejemplo de la escala HAD-A incluida en el cuestionario inicial

PARTE B

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 de prisa la respuesta podrá reflejar mejor cómo te sentías durante la semana pasada.

1. Me siento tenso/a o molesto/a.

	0. Todos los días
	1. Muchas veces
	2. A veces
	3. Nunca

2. Tengo una gran sensación de miedo, como si algo horrible me fuera a suceder.

	0	Totalmente, y es muy fuerte
	1	Sí, pero no es muy fuerte
	2	Un poco, pero no me preocupa
	3	Nada

3. Tengo la cabeza llena de preocupaciones.

	0	La mayoría de las veces
	1	Con bastante frecuencia
	2	A veces, aunque no muy a menudo
	3	Sólo en ocasiones

4. Puedo estar sentado/a tranquilamente y sentirme relajado/a.

	0	Siempre
	1	Por lo general
	2	No muy a menudo
	3	Nunca

5. Tengo una sensación de miedo, como de “aleteo” en el estómago.

	0	Nunca
	1	En ciertas ocasiones
	2	Con bastante frecuencia
	3	Muy a menudo

6. Me siento inquieto/a, como si estuviera continuamente en movimiento.

	0	Mucho
	1	Bastante
	2	No mucho
	3	Nada

7. Me asaltan sentimientos repentinos de pánico.

	0	Muy frecuentemente
	1	Bastante a menudo
	2	No muy a menudo
	3	Nada

8.4 Anexo IV: Tabla revisión bibliográfica de algunos artículos recientes, relacionados con familia y discapacidad

TÍTULO Y AUTORES/AS	AÑO	VARIABLES	RESULTADOS
Investigación sobre los niveles de ansiedad y depresión en familiares de personas con discapacidad motora. Martín Sánchez, S.	2016	Edad, provincia y sexo. Finalidad: comprobar si éstas son un factor determinante en su nivel de ansiedad y depresión o por el contrario no.	Los familiares de personas con discapacidad motora si tienen afectados sus niveles de ansiedad y depresión. Variables sexo y provincia no influyen en la adquisición de trastornos de ansiedad y depresión. La edad sí influye ya que a medida que aumentan los años aparecen trastornos psicológicos.
Necesidades de las relaciones sociales de niños y niñas con discapacidad intelectual en la familia y en la escuela. Cabrera García, V. E., Lizarazo Sandoval, F. A. y Medina Casallas, D. C.	2016	Comprender y profundizar en las necesidades de las familias y de la escuela que tienen niños/as con discapacidad intelectual, teniendo en cuenta la percepción de las familias, profesores, niños/as con discapacidad intelectual y compañeros/as de clase.	Las familias necesitan orientación y capacitación sobre estrategias que favorezcan la socialización de menores con discapacidad intelectual. Su vez, los/as menores son vulnerables de ser víctimas de acoso escolar o de actuar como acosadores de otros estudiantes. Es necesario que en la familia y en la escuela se les integre en actividades que les ayuden a comunicarse, respetar y valorar las reglas que se adoptan en común e informar sus sentimientos de manera asertiva.
Divorce in families of children with Down Syndrome or Rett Syndrome.	2015	La morbilidad de los Síndromes y el estado civil de las parejas antes y después del nacimiento de los sujetos con Síndrome de Rett o Síndrome	Las tasas de divorcio cobradas en 2013 en relación a las parejas con hijas con RS fueron 23,5%, significativamente superiores a la tasa de 2012 de 14,72%, ajustada a

Gerber Lederman, V. R., Santos Alves, B., Negrão, J., Salomão Schwartzman, J., Famá D'Antino, M. E. y Brunoni, D.		Down.	partir de los datos proporcionados [...] sobre matrimonios, divorcios y separaciones en 2011 y 2012.
La familia en atención temprana. Negro Santos, S.	2014	<u>Estructura:</u> Composición -Distribución de roles - Redes de apoyo social - Posición laboral <u>Historia:</u> Vivencias previas - Relación de pareja - Antecedentes del T. del desarrollo - Relación familia extensa <u>Necesidades :</u> Apoyo emocional o Orientación o Servicios y recursos o Tiempo o Implicación en AT <u>Estilo educativo:</u> Clima afectivo - Escenario de actividades cotidianas - Expresividad emocional - Prácticas de regulación de conductas	El trabajo con las familias es de gran ayuda para el progreso desarrollo adecuado de los niños/as. Es posible mejorar y aumentar la coordinación entre los distintos profesionales que trabajan con niños/as pertenecientes al servicio de Atención Temprana.
La escolarización de niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado. Castro Zubizarreta, A. y García-Ruiz, R.	2013	El impacto del diagnóstico en las relaciones familiares. Identificación de apoyos dentro del ámbito social. Conocimiento del Servicio de Atención Temprana por parte de familias y profesorado. Adaptación del menor al sistema escolar.	Necesidad de facilitar el acceso y conocimiento de los servicios de orientación y de intervención de los que pueden beneficiarse estas familias, ya que puede convertirse en una oportunidad para mejorar la realidad descrita. El análisis de las respuestas ofrecidas por la familia, sugiere que ha sido en los últimos años donde se ha producido un incremento

		Las relaciones familia – escuela.	en la derivación de los casos servicio de Atención Temprana.
<p>Asumiendo juntos los retos: calidad de vida en familias de jóvenes con discapacidad intelectual.</p> <p>Aya-Gómez, V. y Córdoba, L.</p>	2012	Género del joven con discapacidad intelectual (JDI), tipología familiar, estatus socioeconómico de la familia, y nivel educativo de los familiares.	<p>Los factores en la Escala de Calidad de Vida Familiar, fueron valorados dentro del área fuerte del Mapa de Calidad de Vida Familiar, con excepción del factor apoyo para la persona con discapacidad, en el que el 83.3% de las familias lo ubicó dentro del área de necesidades. Los resultados evidenciaron que todos los factores, con excepción de Interacción Familiar, se relacionan con el nivel educativo de la familia, a diferencia de los hallazgos de Córdoba y cols. (18,29). Destacar que en la mayoría de las familias monoparentales destacó la amplia participación de jóvenes con discapacidad intelectual en las labores del hogar. Los resultados sitúan a la madre como —cuidadorall principal del JDI. La mayoría de los integrantes reflejaron la percepción positiva que tienen de sí mismos respecto a su condición de salud (41,42).</p>
<p>Las consecuencias de la discapacidad en familias de la ciudad de Ceuta.</p>	2012	Las variables dependientes, carga, ansiedad y depresión de los cuidadores de las personas con una discapacidad, medidas a través de los dos cuestionarios, se han relacionado	Impacto emocional que supone la discapacidad de un familiar, así vemos que más de la mitad de los sujetos del estudio manifestaron sentir síntomas de ansiedad y/o depresión.

<p>Salcedo López, R., Liébana Checa, J. A., Pareja Pérez, J. L. y Real Martínez, S.</p>		<p>con las variables independientes: centro, edad, género y grado de discapacidad. -Género del cuidador/a. - Edad del familiar con discapacidad. - Grado de discapacidad.</p>	<p>La preocupación tiene que ver con el futuro del familiar al que cuidan, reflejado en la incertidumbre por su futuro como en el bienestar y sustento económico, no siendo una carga para el cuidador aspectos que tienen que ver más con su vida personal, familiar o laboral. No hay variaciones significativas, la manifestación de ansiedad, depresión y carga es independiente del género del cuidador.</p>
<p>Familia y discapacidad: vivencias de padres y madres que tienen un/a hijo/a ciego/a o sordo/a. Durán Estrada, M.</p>	<p>2011</p>	<p>Edad del receptor. Tipo de pérdida. Acceso a los servicios de habilitación o rehabilitación y adecuado mantenimiento del equipo. Posibilidades económicas para adquirir el implante.</p>	<p>Las diferencias cronológicas en los eventos relacionados con el descubrimiento y confirmación de la sordera o ceguera entre el discurso de padres y madres tienen que ver con el efecto diferencial del impacto emocional en cada uno/a y las funciones que se atribuyen en la crianza sus hijos/as. Las reacciones emocionales en las padres y madres están matizadas por la valoración social que tengan sobre el tipo de discapacidad que presenta el/la hijo/a.</p>
<p>Análisis de la calidad de vida de la familia antes y después de la apertura de un servicio de viviendas por parte de Gautena.</p>	<p>2010</p>	<p>Revisión investigaciones que consideran la calidad de vida de la familia antes y después de la apertura de un servicio de viviendas por parte de Gautena.</p>	<p>El análisis de las dos dimensiones incorporadas por el equipo investigador (expectativas y situación del residente) ha permitido identificar con claridad la presencia del fenómeno de duelo por la separación entre la familia y el familiar con</p>

<p>Arrospide, J. J., Hermosilla, D., San Sebastián, X., Calvo, I. y Yenes, F.</p>			<p>discapacidad que se incorpora al programa residencial. Todas las dimensiones de Schalock y Verdugo han tenido una evolución positiva, en especial en <u>autodeterminación</u> e <u>inclusión social</u>. El programa brinda una mayor autonomía a las familias para tomar decisiones, bajo una perspectiva de mayor control personal y una mayor orientación hacia metas personales.</p>
<p>Necesidades sociales de las personas con discapacidad en edad escolar y sus familias.</p> <p>Mercado García, E.</p>	<p>2010</p>	<p>La edad. Tipo de discapacidad de los hijos/as en relación con las necesidades sociales (apoyo, afrontamiento).</p>	<p>Las expectativas que tienen las madres van a depender de diferentes variables, tales como: cuanto menor es su hijo/a, menor es su preocupación por el futuro, pues, en ese momento hay una dependencia constante de sus familiares. Cambio en los tipos de familia (monoparentales con cargas familiares, reconstituidas, etc.) y el desarrollo del Estado de Bienestar.</p>
<p>Familias con hijos discapacitados: investigación bibliográfica.</p> <p>Padilla Góngora, D., Sola Carmona, J., Martínez</p>	<p>2009</p>	<p>Grado de severidad de la discapacidad Medio sociocultural. Red de apoyo que tengan.</p>	<p>No se han encontrado investigaciones claras sobre las variables que influyen en la satisfacción familiar o en el bienestar psicológico de las familias, ni acuerdo en la comunidad científica.</p>

Cortés, M ^a C., López-Liria, R., Rodríguez Martín, C. y Lucas, F.			
Familia, envejecimiento y discapacidad en España. Alustiza Galarza, A. y Pérez Díaz, J.	2009	<p>Edad y sexo de personas con discapacidad intelectual.</p> <p>Relación de parentesco y actividad del cuidador/a principal con el sujeto.</p> <p>Distribución por edad, sexo y estado civil de los cuidadores principales.</p>	<p>Existe una relación directa entre edad y necesidad de cuidados.</p> <p>La rapidez e intensidad de los cambios sociodemográficos hace necesario replantear tópicos y modificar posiciones analíticas que se ven desbordadas. Los continuos cambios en la supervivencia, la reproducción, los roles de género, las pautas familiares y las características y el peso de cada edad compone un amplio ámbito de estudio por realizar.</p>