

TESIS DOCTORAL

**EL IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN:  
DESARROLLO Y VALIDACIÓN DE LA *ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL  
SÍNDROME DE DOWN* (SERRANO, 2017) Y ELABORACIÓN DE UN MANUAL DE  
ORIENTACIÓN Y APOYO PARA FAMILIAS Y PADRES CON HIJOS CON  
SÍNDROME DE DOWN**



**AUTORA:** Laura Serrano Fernández

**DIRECTORA:** Dolores Izuzquiza Gasset

**TUTOR:** Melchor Gómez García



**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID**

FACULTAD DE FORMACIÓN DEL PROFESORADO Y EDUCACIÓN



**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID**

FACULTAD DE FORMACIÓN DEL PROFESORADO Y EDUCACIÓN

TESIS DOCTORAL

**EL IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN:  
DESARROLLO Y VALIDACIÓN DE LA *ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL  
SÍNDROME DE DOWN* (SERRANO, 2017) Y ELABORACIÓN DE UN MANUAL DE  
ORIENTACIÓN Y APOYO PARA FAMILIAS Y PADRES CON HIJOS CON  
SÍNDROME DE DOWN.**

**AUTORA:** Laura Serrano Fernández

**DIRECTORA:** Dolores Izuzquiza Gasset

**TUTOR:** Melchor Gómez García

**Ilustraciones y elementos gráficos:**

**Imagen de portada:** Isabel de Olano.

**Diseño de fondo de portada y  
contraportada:** Sara Basilio.

**Fotografías del interior:** Inés Velasco y  
Colegio Cambrils.



**EL IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN: DESARROLLO Y VALIDACIÓN DE LA ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN (SERRANO, 2017) Y ELABORACIÓN DE UN MANUAL DE ORIENTACIÓN Y APOYO PARA FAMILIAS Y PADRES CON HIJOS CON SÍNDROME DE DOWN**

**Antecedentes:** La presencia de la discapacidad en un miembro de la familia ocasiona transformaciones en los roles familiares, así como en su dinámica. El **objetivo** de la presente tesis es la creación y validación de un instrumento de evaluación del impacto que un miembro con síndrome de Down (SD) provoca, tanto en las principales dimensiones de la rutina familiar, como en los miembros que la conforman y la elaboración de un manual de apoyo y orientación a las familias. **Diseño:** Se ha optado por un diseño metodológico mixto, con una primera fase cualitativa en la que se busca desarrollar los ítems de la escala y concretar las principales áreas de impacto familiar, y una segunda etapa cuantitativa en la que se procede a la validación de la escala. **Metodología:** Durante la fase cualitativa se han efectuado entrevistas semiestructuradas a 4 profesionales del ámbito de la educación especial y a 3 padres y 3 madres con un/a hijo/a con SD, a partir de las cuáles se ha elaborado una escala piloto. En la etapa cuantitativa, la escala piloto se ha remitido a una muestra de 31 personas como paso previo a la elaboración de una versión definitiva validada por una muestra de 117 individuos. **Resultados:** Se ha desarrollado una versión definitiva del instrumento que cuenta con 30 ítems que presenta un alfa de Cronbach de 0,783, certificándose asimismo su validez de constructo. El análisis factorial de la escala ha determinado la existencia de cinco dimensiones de impacto diferenciadas. **Implicaciones** Los resultados de la escala y de la fase cualitativa coinciden en señalar un impacto heterogéneo que implica tanto puntos positivos como negativos, a partir de los que se ha elaborado un manual de apoyo y orientación a las familias.

**The family impact of Down syndrome: Development and validation of the *Family Impact Scale of Down Syndrome* (Serrano, 2017) and preparation of a guidance and support manual for families and parents with children with Down syndrome.**

**Background:** The presence of disability in a family member causes changes in family roles as well as in their dynamics. The objective of this thesis is the creation and validation of an instrument for the evaluation of the impact that a member with Down syndrome causes in both the main dimensions of the family routine and in the members that comprise it and the preparation of a

guidance and support manual for families. **Design:** A mixed methodological design has been chosen, with a first qualitative phase in which it is sought to develop the items of the scale and to specify the main areas of family impact, and a second quantitative phase in which the validation of the scale is proceeded. **Methods:** During the qualitative phase, semi-structured interviews were conducted with 4 professionals from the field of special education and 3 parents and 3 mothers with a child with DS from which a pilot scale has been developed. In the quantitative phase, the pilot scale has been referred to a sample of 31 people as a preliminary step to the elaboration of a definitive version validated by a sample of 117 individuals. **Results:** A final version of the instrument, with 30 items, has been developed, showing a Cronbach alpha of 0,783. Its construct validity has also been certified. Factor analysis of the scale has determined the existence of five different dimensions of impact. **Implications:** The results of the scale and of the qualitative stage coincide in indicating a heterogeneous impact that implies both positive and negative points from which a manual of support and guidance for families has been elaborated.

# ÍNDICE

---

AGRADECIMIENTOS.....	14
INTRODUCCIÓN .....	16
PARTE I: FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA	
1. DISCAPACIDAD INTELECTUAL.....	26
1.1. REVISIÓN HISTÓRICA Y EVOLUCIÓN CONCEPTUAL.....	26
<i>Los tiempos prehistóricos</i> .....	27
<i>Edad Antigua (III Milenio a. C. – siglo V d. C.)</i> .....	28
<i>Edad Media (siglo V – siglo XV)</i> .....	30
<i>Edad Moderna (siglo XV – siglo XIX)</i> .....	31
<i>Edad Contemporánea (siglo XIX – actualidad)</i> .....	34
<i>Consideraciones finales</i> .....	39
1.2. REFERENTES CONCEPTUALES DE LOS PRINCIPALES SISTEMAS DE CLASIFICACIÓN .....	41
1.2.1. Criterios de la AAMR / AAIDD (1992 / 2002 / 2010) .....	41
1.2.2. Criterios de la APA (DSM-IV-TR / DSM-V) .....	45
1.2.3. Criterios de la OMS (CIE - 10 / CIF).....	53
1.3. APROXIMACIONES EXPLICATIVAS DE LA DISCAPACIDAD.....	56
1.3.1. Modelos explicativos atendiendo a criterios de intervención.....	56
1.3.2. Modelos explicativos atendiendo a criterios de trato social .....	59
1.4. PREVALENCIA DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL .....	62
1.5. FACTORES DE RIESGO DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL.....	64
2. EL SÍNDROME DE DOWN.....	66
2.1. REVISIÓN HISTÓRICA DEL CONCEPTO .....	66
2.2. INVESTIGACIÓN GENÉTICA Y SÍNDROME DE DOWN.....	68
2.3. ETIOLOGÍA .....	73
2.4. FENOTIPO .....	77

2.4.1. Perfil físico .....	78
2.4.2. Perfil neuropsicológico.....	79
2.4.3. Trastornos asociados.....	86
2.5. EPIDEMIOLOGÍA. FACTORES DE RIESGO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL .....	88
2.5.1. Principales factores de riesgo .....	90
2.5.2. Pruebas de diagnóstico prenatal.....	94
3. LA FAMILIA ANTE LA LLEGADA DE LA DISCAPACIDAD.....	101
3.1. IMPACTO FAMILIAR ANTE LA LLEGADA DE UNA SITUACIÓN DE DISCAPACIDAD .....	101
3.1.1. La primera noticia de la discapacidad .....	103
3.1.2. Fases del proceso de aceptación de la discapacidad .....	107
Modelo de duelo de Kübler – Ross (1969) .....	108
Modelo de reacción y aceptación de Cunningham (1988, 1996) .....	110
Modelo de reacciones psicológicas ante una situación de impacto de Flores – Arizmendi et al. (2014) .....	111
Modelo de luto de Miranda et al., (2017) .....	112
3.2. SITUACIÓN DE LAS FAMILIAS QUE VIVEN UNA CIRCUNSTANCIA DE DISCAPACIDAD ....	113
3.2.1. Calidad de vida familiar: modelos multidimensionales .....	113
Modelo de calidad de vida de la OMS (1995) .....	117
Modelo de calidad de vida Schalock y Verdugo (2002) .....	120
3.2.2. Necesidades de las familias de personas con discapacidad.....	121
3.2.3. La respuesta profesional: El enfoque y la práctica centrados en la familia .....	127
La evolución de los modelos de respuesta profesional en la atención a las familias.....	128
Definición, principios y características del Enfoque Centrado en la Familia (EFC) .....	129
4. IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN .....	132
4.1. IMPACTO FAMILIAR ANTE LA LLEGADA DEL SÍNDROME DE DOWN .....	132
4.1.1. Situación de las familias con hijos con SD .....	132

4.1.2. Impacto multidimensional en las familias con hijos con SD .....	136
Impacto económico .....	136
Impacto personal y emocional .....	139
Impacto familiar y social.....	141
Impacto en el dominio de la circunstancia.....	145
4.1.3. Familias con hijos con SD frente a otras discapacidades .....	148
El origen de la idea de la ventaja del síndrome de Down .....	148
Familias con hijos con SD vs familias con hijos con otras discapacidades ...	149
4.2. MODELOS TEÓRICOS SOBRE IMPACTO Y RESPUESTA FAMILIAR .....	152
4.2.1. Modelo Doble ABC – X de McCubbin y Patterson (1983) .....	152
4.2.2. Modelo de Respuesta de Ajuste y Adaptación Familiar de Patterson (1988).....	153
4.2.3. Modelo de Resiliencia de Estrés, Ajuste y Adaptación Familiar de McCubbin y McCubbin (1993, 1996).....	155
4.2.4. Modelo de la Teoría Sistémica de Resiliencia Familiar de Walsh (1996) .....	156
4.3. INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN DEL IMPACTO FAMILIAR.....	157
4.3.1. Instrumentos de evaluación.....	158
Instrumentos de evaluación de las necesidades familiares aplicables a una situación de discapacidad en la familia .....	158
Instrumentos de evaluación del impacto familiar aplicables a una situación de discapacidad en la familia.....	160
4.3.2. <i>Impact on Family Scale</i> (Stein y Riessman, 1980) .....	161
Versión original de Stein y Riessman (1980) .....	161
Versión revisada de Stein y Jessop (2003).....	166
Versiones internacionales .....	167
PARTE II: INVESTIGACIÓN EMPÍRICA	
5. OBJETIVOS GENERALES Y PLANTEAMIENTO METODOLÓGICO.....	172
6. ELABORACIÓN Y VALIDACIÓN DE LA <i>ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN</i> (SERRANO, 2017).....	175

6.1. PRIMERA FASE: ESTUDIO DE LAS PERCEPCIONES PARENTALES DEL IMPACTO DEL SÍNDROME DE DOWN SOBRE EL SISTEMA FAMILIAR .....	175
6.1.1. Método.....	175
Diseño metodológico.....	175
Participantes .....	176
Procedimiento .....	177
6.1.2. Consideraciones éticas .....	179
6.1.3. Resultados.....	180
Etapa 1: Análisis cualitativo de categorización y codificación de las entrevistas parentales.....	182
Etapa 2: Triangulación de datos a través de la confrontación categórica entre las entrevistas parentales y las entrevistas profesionales .....	202
Etapa 3: Generación de la teoría .....	213
6.1.4. Discusión .....	215
Mi hijo tiene síndrome de Down. La experiencia de la parentalidad .....	216
Los retos de la parentalidad del SD. Dimensiones con mayor impacto .....	218
6.1.5. Conclusiones.....	222
Limitaciones y futuras líneas de investigación .....	223
6.2. SEGUNDA FASE: ESTUDIO PILOTO DE LA <i>ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN</i> (SERRANO, 2017) .....	224
6.2.1. Método.....	224
Diseño metodológico.....	224
Instrumento .....	224
Participantes .....	230
Procedimiento .....	236
6.2.2. Consideraciones éticas .....	237
6.2.3. Resultados.....	237
Análisis de fiabilidad .....	237



Alfa de Cronbach .....	237
Análisis de descriptivos por ítem.....	240
Media y desviación estándar.....	240
Detalle de los descriptivos.....	243
6.2.4. Conclusiones.....	254
6.3. TERCERA FASE: ESTUDIO DEFINITIVO DE LA ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN (SERRANO, 2017).....	259
6.3.1. Método.....	259
Justificación del estudio .....	259
Diseño metodológico.....	265
Instrumento.....	266
Participantes.....	268
Procedimiento .....	272
6.3.2. Consideraciones éticas.....	273
6.3.3. Resultados.....	273
Análisis de fiabilidad .....	273
Alfa de Cronbach .....	273
Alfa de Cronbach por ítem .....	275
Análisis de descriptivos por ítem.....	279
Media y desviación estándar.....	279
Detalle de los descriptivos.....	280
Análisis factorial exploratorio (AFE) .....	301
Introducción y justificación .....	301
Test de Esfericidad de Bartlett y Medida de Adecuación Muestral de Kaiser – Meyer – Olkin.....	303
Análisis paralelo.....	305
Método de extracción de factores .....	308

Rotación factorial .....	311
Estructura factorial .....	313
Análisis de descriptivos por factor .....	316
Validez de constructo .....	318
6.3.4. Conclusiones.....	323
PARTE III: CONCLUSIONES, LIMITACIONES DE LA INVESTIGACIÓN Y FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN	
CONCLUSIONES .....	336
LIMITACIONES DE LA INVESTIGACIÓN .....	349
FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN .....	352
PARTE IV: REFERENCIAS, LISTADO DE ABREVIATURAS, RELACIÓN DE TABLAS, GRÁFICOS Y FIGURAS Y ANEXOS	
REFERENCIAS.....	356
LISTADO DE ABREVIATURAS.....	409
RELACIÓN DE TABLAS.....	413
RELACIÓN DE GRÁFICOS.....	416
RELACIÓN DE FIGURAS.....	418
ANEXOS .....	420
ANEXO 1: Carta de solicitud de colaboración para las entrevistas familiares de la primera fase de la investigación .....	420
ANEXO 2: Autorización para el tratamiento de los datos personales y garantía de confidencialidad de la primera fase de la investigación .....	422
ANEXO 3: Guión para el desarrollo de la entrevista semiestructurada realizada a padres y madres durante la primera fase de la investigación.....	424
ANEXO 4: Guión para el desarrollo de la entrevista semiestructurada realizada a profesionales durante la primera fase de la investigación.....	428
ANEXO 5: Carta de permiso de contacto y solicitud de colaboración en la administración de la versión piloto de la Escala de Impacto Familiar del	

Síndrome de Down (Serrano, 2017) para los participantes de la segunda fase de la investigación .....	433
ANEXO 6: Carta de permiso de contacto y solicitud de colaboración en la administración de los instrumentos de evaluación del impacto familiar para los participantes de la tercera fase de la investigación .....	436

## AGRADECIMIENTOS

A mis *padres, Mary y Fernando*, por hacer que no sólo éste, si no todos mis sueños se hayan hecho realidad. Por enseñarme a ser familia. Por transmitirme con su ejemplo las ganas de vivir, de disfrutar, de trabajar y de superarse cada día, sacando lo mejor de uno mismo. Por ser la persona que hoy en día soy. Porque todo lo que he conseguido es parte suya y se lo debo a ellos. Gracias.

A *Manu*, mi marido, no sólo por acompañarme en mi camino, nuestro camino, desde el día en que nos conocimos, sino por ofrecerme y compartir conmigo todo aquello de lo que carezco. Por ser todo aquello que yo no soy. Por ser mi mitad y el cimiento de este gran trabajo. Gracias.

A *Lola Izuzquiza*, porque maestros hay muchos, pero siendo muy escasos, sólo los maestros excepcionales como ella son capaces de formar parte de la vida de las personas a las que educan. Por la profunda admiración que siento hacia ella, a nivel personal y profesional. Gracias por formar parte de mi vida. Gracias.

A *Yone Castro*, pieza clave y fundamental de esta investigación, no sólo por su infatigable apoyo, su inconmensurable sabiduría y su magnífico carácter, sino por la compañía incondicional que ha sido para mí durante estos años de trabajo. Gracias.

Al *Colegio Cambrils* por ser una pieza fundamental de mi vida. A todos los profesionales que en él trabajan, por ser equipo y familia a la vez. Gracias.

A *Nacho Martín*, por construir y ser el alma del Colegio Cambrils. Por devolvernos la ilusión. Por contagiarnos su inagotable energía y, en especial, por creer y depositar en mí toda su confianza desde el primer momento. Por su incondicional apoyo en la elaboración de esta investigación. Por el día a día. Gracias.

A *Toñi Hita* por todo lo que de ella aprendo cada día. Por su saber hacer. Por hacerme ser mejor persona y mejor profesional. Por buscarme un hueco en su corazón. Por contagiarme diariamente su alegría. Gracias.

A las *familias del Colegio Cambrils*, que abrieron ilimitadamente sus corazones, prestando toda la ayuda posible de forma totalmente altruista. Por compartir conmigo sus vidas. Por la fe que depositaron en mí. Gracias.

A la *Fundación Prodis*, por abrirme de par en par sus puertas, confiando en mis propuestas, proyectos e ideas. Por acogerme desde el primer momento, prestando su ayuda para facilitarme el trabajo. Gracias.

A *Eva Cano, Marta Ramilo, María Orol y Gustavo Sánchez*, por su apoyo y revisión de los trabajos de traducción y formar parte de este estudio. Gracias.

A *Nuria Campillos*, por demostrar su profesionalidad y saber hacer en todo momento. Por creer en nuestros chicos y en sus familias. Gracias.

A *Bárbara*, mamá de *Rodrigo*, que sin conocerme depositó en mis manos parte de su bien máspreciado. Gracias.

A *Inés Velasco, Carlos Montenegro, Sara Basilio e Isabel de Olano*, por facilitarme en todo momento todo aquello que estuviera en sus manos. Por compartir su trabajo conmigo, haciendo al mío infinitamente más bonito. Por su arte. Gracias.

A *María José Intxausti* por empujarme con sus sabias palabras a emprender esta nueva aventura. Gracias.

A *Sara Basilio y Gorka Muruaga*, por acompañarme en la aventura de mi vida. Por ser los protagonistas de todos y cada uno de los momentos más importantes de mi vida. Gracias.

A *Paula Pérez*, por ser el reflejo de mi alma. Por nuestra transparencia. Por lo afortunada que me siento al pensar que la vida me ha traído hasta ella. Por todo lo que la necesito a mi lado. Por poder ser con ella quien realmente soy. Gracias.

A *Silvia Nieto*, por estar cada día un poquito más cerca la una de la otra. Por querernos tal y como somos. Por sonreír, disfrutar de la vida y apreciar todos los buenos momentos que la vida nos ha traído y nos traerá juntas. Por ser parte de esta tesis. Gracias.

A *Clara Arenas* por querernos y entedernos tal y como somos, haciéndonos inmejorable compañía en nuestro día a día. Gracias.

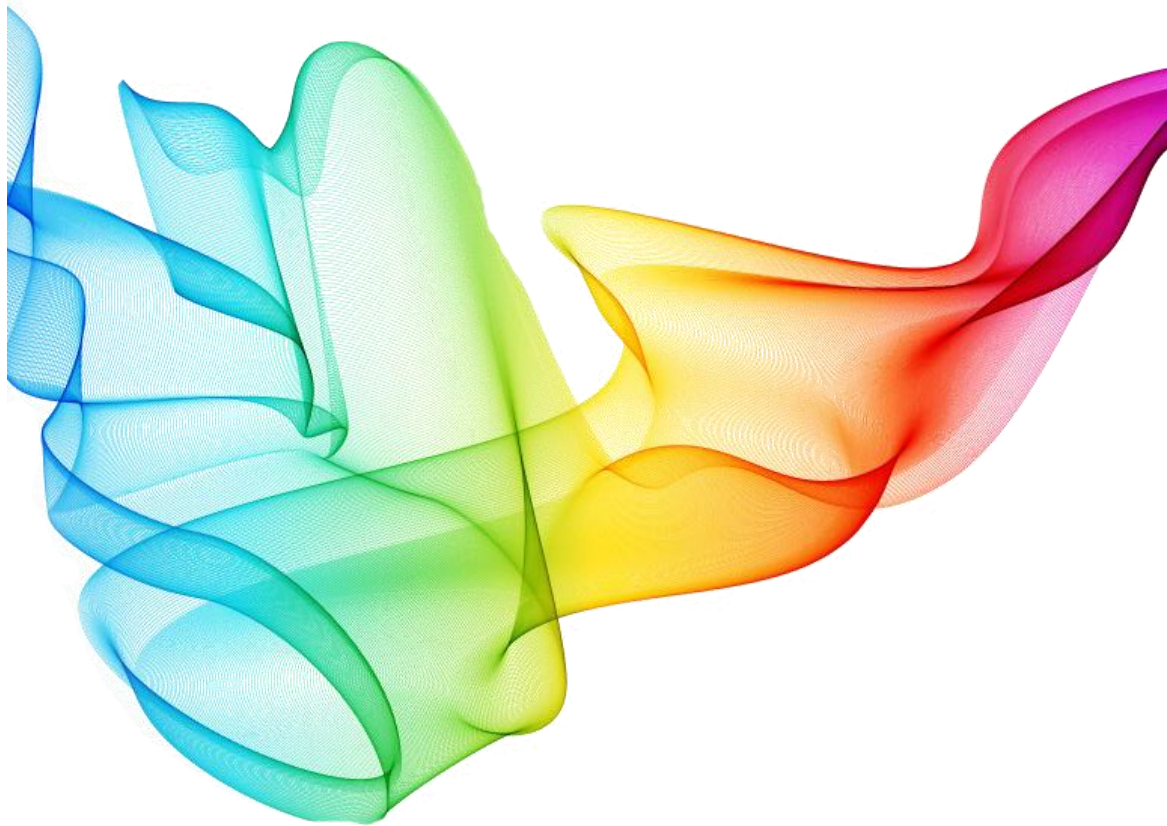
A *Crystal Seco y Marta Ramilo*, porque a pesar de la distancia, el paso del tiempo y el diferente recorrido de nuestros caminos, siempre hemos estado juntas, al lado las unas de las otras. Por ser piezas constantes e imprescindibles en nuestras vidas. Gracias.

A *Begoña García y familia*, por estar siempre a mi lado, ayudando. Gracias.

A mi *familia política, Marta, Manolo y Marta*, por acogerme y hacerme sentir querida, así como por ayudarme con su inagotable sabiduría. Gracias.

# INTRODUCCIÓN

---





## INTRODUCCIÓN

El **síndrome de Down** (de ahora en adelante, SD) se considera la aneuploidía más habitual de cromosomas autosómicos, así como el principio etiológico genético más importante de la discapacidad intelectual (Mullins et al., 2013). En la actualidad, el síndrome de Down presenta una prevalencia de 1 de cada 800 nacimientos, lo que implica que existan alrededor de entre 5 y 8 millones de casos a nivel mundial (Lancet Neurology The, 2016).

El momento en el que una familia recibe la comunicación de la diagnosis de un cuadro clínico de discapacidad de un miembro del grupo familiar, en este caso el SD de un hijo, es concebido como el primer acontecimiento del impacto que la discapacidad posee sobre el sistema familiar. El concepto de *impacto familiar* de una circunstancia específica (tal y como puede ser la discapacidad) o una enfermedad vital crónica, fue definido en 1980 por Stein y Riessman como la consecuencia multidimensional que dicha circunstancia o enfermedad causa a nivel general y multidimensional en el sistema propio de cada grupo familiar. La noticia de que un hijo va a nacer o ha nacido con SD suele consolidarse como un evento inesperado, que impacta no sólo a nivel individual y directo en los propios padres, sino que su efecto, en muchas ocasiones devastador en los momentos iniciales, se extiende sobre otros miembros de la familia, como hermanos, abuelos o tíos. El diagnóstico de una discapacidad tiende a poner en jaque al funcionamiento hasta entonces normativo de la familia, quien en un período determinado de tiempo se ve en la necesidad de reorganizar tanto su dinámica como los roles de sus miembros, hasta entonces ambos válidos y eficaces, para superar los retos asociados, en este caso, al SD. Como cualquier evento estresor e imprevisto al que se puede enfrentar el ecosistema familiar a lo largo de su ciclo vital, tal y como pueden ser el fallecimiento de un ser querido, una situación repentina de inactividad laboral o una inesperada enfermedad en alguno de sus miembros, el síndrome de Down, exige que el conjunto familiar comprenda, acepte y reaccione ante una circunstancia que posiblemente hasta el momento resultase ajena y desconocida para sus miembros. Llegado este punto es necesario comprender que no sólo cada grupo familiar va a reaccionar de un modo particular y único, si no que cada miembro del grupo, como



persona independiente pero interrelacionada de forma diversa con la totalidad de variables que conforman su sistema familiar, va a reaccionar de manera totalmente diferente. La perspectiva holística e integradora de la Teoría General de Sistemas (Von Bertalanffy, 1968), recuerda que la familia debe ser entendida como la unión social de personas independientes entre sí, aunque interconectadas entre ellas bajo un mismo ecosistema, de tal modo que todas aquellas circunstancias que atañan a uno de sus miembros, trascienden en grados variables en los demás individuos (Turnbull y Turnbull, 2001). Desde esta posición, el síndrome de Down en un hijo se consolida como un reto familiar, generador de demandas específicas, al que toda la familia tanto a nivel grupal como individual debe aprender a dar respuesta.

El impacto que el SD provoca en las familias, es un concepto complejo y heterogéneo que abarca ilimitadas variables referentes al vínculo que la familia pueda tener con la discapacidad. La parentalidad de un hijo con discapacidad se consolida como un hecho singular que es vivido tanto por los padres como por las familias de forma heterogénea y consecuente a factores determinantes como el deseo de la paternidad, las creencias e ideologías personales, el nivel cultural, el estatus económico, la realidad social del momento, el tipo de estructura y dinámica familiar, la capacidad de desarrollar estrategias de resiliencia individuales y grupales o las condiciones sanitarias, entre otras variables influyentes y condicionantes. Sin embargo, la tendencia de la investigación relacionada con la materia hasta hace unas décadas, solamente vinculaba la parentalidad de un hijo con discapacidad a secuelas negativas en la familia, como el deterioro de los vínculos conyugales o el desgaste del funcionamiento familiar (Farber y Kirk, 1959; Gath, 1977; Kramm, 1963; Schonell y Watts, 1956). No obstante, gracias al progreso en la conciencia social, a partir de los años 80, la investigación que comenzó a proliferar se fue centrando de forma paulatina en transmitir una visión cada vez más optimista de los efectos que la discapacidad poseía sobre el funcionamiento del sistema familiar. Sin embargo, cabe destacar que, todavía en la actualidad, las líneas de investigación mayoritarias centradas en el estudio del síndrome de Down se encuentran focalizadas en profundizar sobre aspectos genéticos y clínicos, existiendo insuficiente literatura dedicada a analizar cómo la familia vive, percibe y comprende el SD (Flores – Arizmendi, Garduño – Espinosa y Garza – Elizondo, 2014). La importancia de

comprender de qué manera y en qué grado el SD impacta e imprime su huella en cada sistema familiar, permite que desde ámbitos profesionales y multidisciplinares se desarrollen planes de acción e intervención reales, ajustados a las necesidades de cada caso en particular y orientados, no sólo al incremento de la calidad de vida de la persona con SD, sino de la calidad de vida familiar. Apostando por enfoques sistémicos de actuación, se garantiza de forma más exitosa la aplicación de programas eficaces de actuación profesional que puedan solventar las necesidades individuales y familiares de cada caso en particular.

Por tanto, la presente investigación surge con vocación de servicio, siendo el propósito fundamental ampliar las aportaciones realizadas hasta el momento en el campo de la investigación científica centrada en analizar cómo la discapacidad, y en concreto el SD, incide en el sistema familiar, con la intención de poder desarrollar, a partir de las conclusiones obtenidas, intervenciones personalizadas, actualizadas y lo más eficaces posible.

Para poder alcanzar de forma completa el propósito esencial, la tesis plantea tres objetivos fundamentales: 1) Conocer la situación real de familias que actualmente conviven con un hijo con síndrome de Down, para detectar en ellas no sólo sus principales necesidades, sino también sus puntos más fuertes. 2) Desarrollar y validar un instrumento estandarizado estimador del impacto que el síndrome de Down provoca sobre los sistemas familiares y sus individuos. 3) Elaborar una guía actualizada de información y orientación familiar que cubra las necesidades primordiales de información útil para padres y familias de personas con síndrome de Down.

Con la intención de poder obtener una visión completa, profunda y reflexiva de la realidad actual de las familias con hijos con síndrome de Down, a partir de los objetivos planteados al inicio del proceso de investigación, se opta por un diseño metodológico mixto, con una etapa de investigación basada en el enfoque cualitativo y otras dos etapas centradas en el enfoque cuantitativo. A continuación, se exponen las tres fases fundamentales que componen el presente proceso de investigación:

- \* **Primera fase:** Estudio de las percepciones parentales del impacto del síndrome de Down sobre el sistema familiar. Siendo el objetivo principal conocer de qué forma y en qué grado el síndrome de Down impacta en la familia, se opta por acogerse al enfoque de la teoría fundamentada dentro de un diseño metodológico cualitativo. El diseño metodológico se materializa mediante la realización de 10 entrevistas semiestructuradas a padres, madres y profesionales del ámbito de la educación especial y su posterior análisis mediante el software de análisis visual de datos cualitativos Atlas.ti.
- \* **Segunda fase:** Estudio piloto de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017). El objetivo principal se centra en desarrollar un instrumento estandarizado de evaluación del impacto que el síndrome de Down provoca tanto en la familia como en sus miembros. Se emplea un método cuantitativo de investigación. Tras la administración de la versión piloto de la escala a una muestra de 31 padres y madres con un hijo con síndrome de Down, se realiza un breve análisis estadístico de los datos recogidos con el software de análisis predictivo SPSS.
- \* **Tercera fase:** Estudio definitivo de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017). Siendo el objetivo central validar la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017), se emplea un método cuantitativo de investigación. Tras la administración de la versión definitiva de la escala a una muestra de 117 padres y madres con un hijo con síndrome de Down, se realiza un análisis estadístico exhaustivo de los datos recogidos con los softwares de análisis estadístico SPSS y Mplus.

Con posterioridad a estas tres fases de investigación, y en base a las conclusiones recogidas en las mismas, se desarrolla, como material complementario al proceso de investigación, un recurso específico a modo de manual de información y orientación familiar sobre los aspectos básicos del síndrome de Down.

La presente tesis se dispone en cuatro partes y nueve capítulos. A continuación, se expone un breve detalle de la estructura organizativa de las partes, capítulos y contenidos de la misma.

**Fig. 1: Estructura organizativa de la tesis doctoral.**

**PARTE I:  
FUNDAMENTACIÓN  
TEÓRICA**

**Capítulo 1: Discapacidad intelectual.** Revisa los principales factores vinculados al concepto de discapacidad intelectual: repaso histórico que permite comprender la evolución del concepto, principales sistemas clasificatorios, aproximaciones explicativas, prevalencia y principales factores de riesgo.

**Capítulo 2: El síndrome de Down.** Trata los aspectos fundamentales vinculados con el SD, tal y como la revisión histórica del concepto, la investigación genética, su etiología, su fenotipo y su epidemiología.

**Capítulo 3: La familia ante la llegada de la discapacidad.** Pretende comprender la situación actual de las familias con un miembro con discapacidad en su seno, revisando los aspectos primordiales del impacto de la discapacidad desde el momento de la comunicación del diagnóstico a la familia hasta los aspectos de la vida diaria.

**Capítulo 4: Impacto familiar del SD.** Se centra en el análisis y comprensión de cómo el síndrome de Down impacta a nivel de sistema familiar. Se repasan los modelos teóricos sobre el impacto y la respuesta familiar ante eventos inesperados y/o estresores y se revisan los principales instrumentos de evaluación del impacto familiar.

**PARTE II:  
INVESTIGACIÓN  
EMPÍRICA**

**Capítulo 5: Objetivos.** Expone y detalla los principales objetivos de la investigación, a partir del planteamiento de los problemas de investigación surgidos.

**Capítulo 6: Elaboración y validación de la Escala de Impacto Familiar del SD.** Desarrolla las tres fases de las que consta el proceso de investigación.

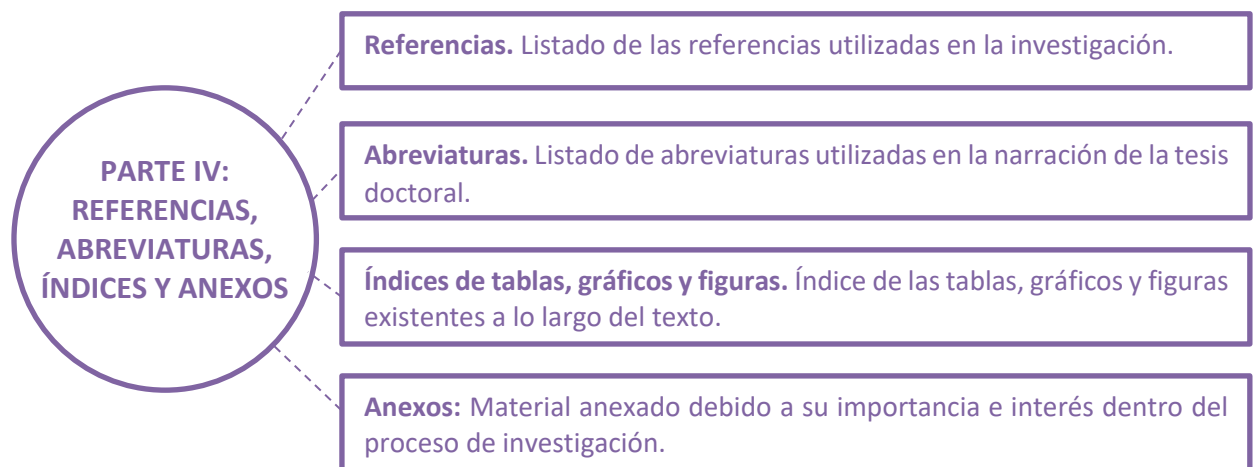
- Primera fase: Estudio de las percepciones parentales del impacto del síndrome de Down sobre el sistema familiar.
- Segunda fase: Estudio piloto de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).
- Tercera fase: Estudio definitivo de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).

**Capítulo 7: Conclusiones.** Profundiza en las conclusiones generales extraídas de las tres fases de investigación.

**PARTE III:  
CONCLUSIONES,  
LIMITACIONES Y  
FUTURAS LÍNEAS DE  
INVESTIGACIÓN**

**Capítulo 8: Limitaciones de la investigación.** Detalla todas las limitaciones existentes en los estudios llevados a cabo.

**Capítulo 9: Futuras líneas de investigación.** Propone nuevas líneas de investigación a partir de los estudios realizados sobre el impacto que el síndrome de Down provoca en los sistemas familiares.



(Fuente: Elaboración propia)

Para finalizar, solamente aclarar que el lenguaje empleado a lo largo del desarrollo de la tesis, se ha pretendido que en todo momento sea respetuoso y digno, evitando cualquier aspecto o sentido lingüístico ofensivo o discriminatorio. No obstante, con intención de que la lectura de la presente narrativa se pueda hacer de la forma más sencilla y fluida posible, se ha optado por la utilización del género masculino para la generalización, refiriéndose éste a ambos sexos (hombre y mujer) sin pretender en ningún caso, desestimar la figura de la mujer. Así mismo, y en la misma línea de aclaraciones al uso del lenguaje, se ha añadido un apartado específico (véase *Listado de abreviaturas* de la parte IV del presente documento) en el que poder consultar el significado de todas las siglas y abreviaturas utilizadas a lo largo del presente texto.

## PARTE I: FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA

---





# 1. DISCAPACIDAD INTELECTUAL

---

## 1.1. REVISIÓN HISTÓRICA Y EVOLUCIÓN CONCEPTUAL

La existencia de personas calificadas como *diferentes* ha sido una realidad presente desde los comienzos de la Historia del ser humano, a pesar de que no se conozca una fecha exacta en la que datar la existencia de la primera persona con discapacidad. La concepción de la diferencia ha evolucionado a la par que las características propias de cada momento histórico determinado, por lo que a estas personas diferentes se les ha dado una denominación, un trato y un lugar en la sociedad específicos, en base a las concepciones vigentes en cada momento (Aguado, 1995).

La última mitad del siglo XX se caracterizó por presentar grandes avances en la forma de comprender la discapacidad y las diversas disfunciones que puede presentar el ser humano. Sin embargo, para llegar a la actual concepción que la cultura occidental muestra sobre la idea de discapacidad, las aportaciones históricas relacionadas con dicho campo de conocimiento fueron y son diversas e, incluso, contradictorias (Aguado, 1995), no pudiéndose determinar un progreso lineal en la evolución del concepto de discapacidad, pero sí una evolución plagada de avances y retrocesos dignos de tener en cuenta a la hora comprender la actual concepción social (Colectivo Ioé, 2013).

Así mismo, resulta muy dificultoso establecer una estricta delimitación entre los períodos históricos (Aguado, 1995) por lo que cada autor, historiador o especialista se atiene a los factores más relevantes desde el punto de vista de su propósito para delimitar una u otra etapa de la evolución del concepto. A continuación, se reflejan las principales etapas de la evolución histórica – conceptual de la discapacidad atendiendo a los criterios seleccionados por dos expertos en la materia:

- **Scheerenberger** (1984) definió la existencia de una línea divisoria entre dos épocas históricas en referencia a la concepción de la discapacidad:
  - **Hasta el siglo XIX:** Cuando la discapacidad intelectual se concebía como una variante de la demencia. **A partir del siglo XIX:** Cuando se comenzaron a



establecer claras diferenciaciones entre la discapacidad intelectual y otras patologías, existiendo manifiestos progresos en referencia a su intervención e investigación.

- **Laín** (1961), apoyándose en el enfoque psicopatológico y respondiendo a criterios de actitud hacia la discapacidad, identificó la existencia de dos enfoques:
  - **El enfoque pasivo**, fundamentado esencialmente en una concepción puramente demonológica. El origen de las disfunciones en el ser humano se justificaba mediante la creencia en la existencia de causas ajenas a la propia persona, tales como el pecado o la intervención del demonio. La segregación y estigmatización de las personas afectadas por algún tipo de disfunción eran dos de los principios fundamentales de dicho enfoque (Colectivo Ioé, 2013), mientras que las explicaciones de corte mitológico y sobrenatural que lo caracterizaban dejaban fuera de lugar a cualquier indicio de utilización de la ciencia como modelo explicativo.
  - **El enfoque activo**, el cual marcó el inicio del modelo naturalista. Se esforzaba por encontrar la causa y naturaleza propia de las *anormalidades* del ser humano, para, de este modo, centrarse en la búsqueda del tratamiento adecuado en la aplicación de modelos de intervención y en la posibilidad de rehabilitación del sujeto (Colectivo Ioé, 2013).

A continuación, se detallan los hitos históricos fundamentales que contribuyeron a la construcción del concepto de discapacidad tal y como es conocido actualmente.

### ***Los tiempos prehistóricos***

A pesar de la dificultad de reconstruir la historia de la discapacidad en base a referentes bibliográficos, por la ausencia de fuentes de tiempos prehistóricos en donde se haga patente la existencia de lo que hoy se conoce como discapacidad, se da por hecho que la discapacidad ha ido pareja a la existencia de la humanidad (González – Pérez, 2003) considerándose como una constante humana (Albrecht, 1976) a lo largo de la Historia de la existencia del ser humano. De hecho, siguiendo los estudios de Laín (1988) se constata, gracias a la práctica de la paleopatología y a la medicina prehistórica, la

existencia de patologías presentes en tiempos prehistóricos muy semejantes a las que presenta el hombre de hoy.

La escasez de recursos en la que se desarrolló la vida del hombre primitivo provocó que la gama de respuestas que pudo ofrecer como solución a las disfunciones de sus semejantes fuera rudimentaria, aunque funcional. El hombre primitivo, caracterizado por su practicismo, puso en marcha un estilo de medicina terapéutica, denominada por Laín (1988) como pretécnica y que, a su vez, fluctuaba entre el empirismo y la magia (Laín, 1988) y el animismo (Scheerenberger, 1984). Las prácticas características de esta variante de la medicina estuvieron teñidas por la brutalidad y la agresividad, por lo que no era de extrañar, por ejemplo, la utilización de la trepanación craneal o el uso del infanticidio como remedio para acabar con las malformaciones. Este es el caso de los infanticidios realizados por los nativos de las Nuevas Hébridas (Scheerenberger, 1984). Ahora bien, cabe destacar, que, como contraste a estos despiadados remedios, se han evidenciado muestras de afecto y deferencia hacia los miembros discapacitados de algunos poblados. Así queda patente en el descubrimiento realizado en tierras próximas a Shanidar, en el norte de Irak, en donde fueron encontrados los restos neandertales de Shanidar I, quien revelaba diversas anomalías físicas como atrofas en diversos huesos, la amputación de uno de sus brazos, lesiones craneales y ceguera. Así mismo, sin esta compasión que los primitivos parecieron mostrar en muchas ocasiones por sus congéneres desfavorecidos, hoy en día no se tendría la ocasión de disfrutar de una amplia gama de manifestaciones artísticas dedicadas a la discapacidad, como las vasijas, los vasos y las urnas provenientes del neolítico, decoradas con imágenes de miembros de las tribus aquejados de enanismo y otras malformaciones (Juárez, Holguín y Salamanca, 2014).

### ***Edad Antigua (III Milenio a. C. – siglo V d. C.)***

Las culturas de **Oriente próximo**, tales como la mesopotámica o la persa, se caracterizaron, siguiendo la línea de sus antecesores prehistóricos, por mostrar una fuerte tradición religiosa en la que situar el origen y las causas de las enfermedades (Gargantilla, 2011). De este modo se asentó el enfoque demonológico, en donde primaban las creencias de que la voluntad del demonio, la ira de los dioses o el

desacatamiento de las estrictas leyes religiosas y sociales de la época eran causas suficientes para determinar la presencia de una disfunción en el ser humano (Aguado, 1995). Ahora bien, la cultura mesopotámica comenzó a desarrollar una medicina de corte racional (Juárez et al., 2014) en donde surgió la figura del médico – sacerdote, personaje ilustrado de la sociedad, responsable de establecer el diagnóstico y pronóstico de las enfermedades, e incluso de la realización de sencillas intervenciones quirúrgicas (Gargantilla, 2011). Así mismo, con la promulgación del código de Hammurabi (siglo XVIII a. C.), se constituyó la primera normalización objetiva de la práctica de la medicina, estableciéndose un estricto y regulado código de conducta profesional entre médico y paciente (Compañ, 2012).

La **civilización china** aportó a la medicina grandes conocimientos de prácticas tradicionales como los masajes o la acupuntura, siendo dignas de destacar las aportaciones de eruditos como Confucio (551 – 479 a. C.) quien hizo referencia a la práctica de cualidades como la responsabilidad moral, la amabilidad o la ayuda hacia los más débiles (Aguado, 1995).

La esplendorosa **cultura egipcia** permite conocer la mayor parte de su tradición médica a través de papiros que contienen, casi de manera exclusiva, mensajes dedicados a la medicina, tal y como el papiro de Smith (aprox. siglo XVII a. C.) o el papiro de Ebers (1500 a. C.) los cuales incluyen conocimientos patológicos, quirúrgicos y farmacopeos (Gargantilla, 2011), e incluso el trato hacia la anormalidad. No es de extrañar que la magnificencia de esta cultura haya aportado a la medicina las primeras prácticas ortéticas y protésicas (Aguado, 1995).

Profundizando en las culturas clásicas de **Grecia y Roma**, se puede determinar el paso de la fundamentación sobrenatural de la medicina hacia la concepción racional de la misma, lo que conllevó a la coexistencia, durante un largo período de tiempo, de las creencias y praxis con base mitológica con aquellas de corte científico – empírico (Gargantilla, 2011) ocasionando todo ello el inicio de la medicina técnica (Aguado, 1995). En este panorama, las enfermedades mentales fueron calificadas por primera vez en la Historia como fenómenos naturales, englobándose dicha conceptualización dentro de la corriente naturalista encabezada por Hipócrates (460 a. C. – 370 a. C.), personaje

considerado como el *padre de la medicina* en la tradición occidental (Laín, 1970). Sin embargo, retomando la idea enunciada anteriormente de la combinación simultánea de creencias científicas basadas en un enfoque activo (como la consideración de una casuística natural explicativa de las deficiencias físicas y mentales) con la persistencia de dogmas puramente sobrenaturales, durante la época se continuaron llevando a cabo crueles prácticas como mutilaciones, infanticidios o malos tratos de aquellos seres humanos que no se adaptaban al estricto canon de belleza y normalidad establecido en el seno de esta esplendorosa cultura clásica. En la misma línea, ilustres eruditos de la época ofrecieron el beneplácito de la realización de semejantes barbaridades, destacando las aportaciones de Platón (428 a. C. – 347 a. C.) o Aristóteles (384 a. C. – 322 a. C.) quienes abogaron en sus escritos por el abandono o eliminación de los débiles, lisiados y deficientes. Por su parte, la cultura romana ofreció, así mismo, un gran rango de atenciones variadas hacia las circunstancias de discapacidad. Hasta la llegada del cristianismo al Imperio Romano, los infanticidios y mutilaciones infringidos a personas con malformaciones fueron métodos de actuación comunes y abundantes, mientras que la llegada del cristianismo y las correspondientes enseñanzas de Jesús acercaron a los más necesitados a la protección y al amor de Dios (Aguado, 1995). En esta misma línea, Scheerenberger (1984) reconoció a una serie de autoridades que reflejaban tendencias filantrópicas, las cuales conllevaron al decreto de medidas protectoras gubernamentales hacia los desamparados, como los mandatarios Augusto (63 a. C. – 14 d. C.), Vespasiano (9 d. C. – 79 d. C.), Nerva (30 d. C. – 98 d. C.) o Trajano (53 d. C. – 117 d. C.). Desde el mundo de la medicina, Asclepiades de Prusa (124 a. C. – 40 a. C.), Cornelio Celso (c. 25 a. C. – 50 d. C.), Galeno (129 d. C. – 199 d. C.) o Sorano de Éfeso (siglo II d. C.) se caracterizaron por aplicar prácticas filantrópicas hacia el trato de personas con deficiencias.

### ***Edad Media (siglo V – siglo XV)***

La **Edad Media** fue un período convulso caracterizado por abandonar las actitudes caritativas y piadosas de los primeros cristianos, para acatar al modelo demonológico propio de la Edad Antigua. Las consecuencias más funestas, apoyadas y reforzadas por la Iglesia y especialmente por el movimiento de la Santa Inquisición, tuvieron lugar en la realización de infanticidios o abandonos llevados a cabo por familias de hijos afectados,

las cuales no encontraron desde esta perspectiva una solución ante su situación considerada como inevitable e inmodificable (Pérez, Pérez y Sánchez, 2012). La concepción del enfermo mental como poseso, conllevó a que el sacerdote desempeñara el rol de sanador y exorcista, siendo el único facultativo encargado de aplicar tratamientos a los afectados (Mesa, 1986). Así mismo, la tendencia que primó en la época se centraba en mantener alejados de la sociedad a los dementes, siendo habitual su reclusión en instituciones hospitalarias, en donde existía incluso la costumbre de exhibir a los enfermos en jaulas (Mesa, 1986).

Sin embargo, no todo fue oscuridad en la Edad Media, siendo importante señalar que, en el año 1324, el monarca Eduardo II revalidó la ley King's Act de Eduardo I en donde se reconoció la declaración legal de la idiocia (Aguado, 1995). Además, cabe enfatizar la existencia de aquellos eruditos que se fundamentaron y desarrollaron las teorías grecolatinas de las causas naturales de la locura (Mesa, 1986). Entre ellos se destaca la labor de:

- **Avicena** (980 – 1037), **Averroes** (1126 – 1198) y **Avenzoar** (1094 – 1162): Tres médico – filósofos memorables por recuperar e impulsar la psicología empírica de la tradición aristotélica, así como por promover el cuidado de los débiles mentales (Mesa, 1986).
- **Maimónisu des** (1135 – 1204): Médico y filósofo que hizo referencia por primera vez en la Historia a la posibilidad de progreso y evolución de las personas con disfunción mental mediante la aplicación de una instrucción apropiada (Aguado, 1995).
- **Santo Tomás de Aquino** (1225 – 1274): Defensor de la génesis cuasi – divina del alma, lo que implicaba que ésta no podía nacer enferma. Este hecho condujo a que la explicación que se le dio a la locura entonces fuera esencialmente somática (Medina, 2010).

### ***Edad Moderna (siglo XV – siglo XIX)***

El inicio de la **Edad Moderna** marcó la conversión y el desarrollo científico de la medicina, abandonándose de manera progresiva los principios hipocráticos que tan arraigados estaban a la cultura del momento. El **Renacimiento** y la **Ilustración** aportaron

a la sociedad principios humanistas que le instigaron a preocuparse por la atención de la población menos favorecida, trayendo consigo la denominada primera revolución en salud mental (Aguado, 1995). La concepción demonológica, así como la fe y los dogmas, quedaron atrás para dar paso al modelo científico y a las teorías organicistas y biologicistas, impulsadas por eruditos del momento, tal y como Johann Weyer (1516 – 1588), pionero en el ámbito de la psiquiatría e insigne por su criticidad ante el modelo demonológico y la persecución de brujas. Su manifiesto humanismo y su empeño por emplear la ciencia para el trato de las personas perturbadas, permitió crear una brecha entre el inicio de la psicología y la teología (Jarne, Talarn, Armayones, Horta y Requena, 2006).

Durante esta época resplandeciente, inundada de ideologías puramente humanistas e ilustradas, se enmarcó un fenómeno memorable que acarreó grandes consecuencias a lo largo de la historia de la discapacidad intelectual. Se trata de la creación de los manicomios. Las instituciones manicomiales surgieron en el seno de una sociedad progresista que aparentemente pretendía volcar todos sus esfuerzos en comprender, valorar y exaltar la figura humana desde una perspectiva empírica y racionalista. No obstante, desde esta perspectiva colmada de generosos sentimientos hacia la posible rehabilitación e integración de los enfermos mentales, la inocente idea de la creación del manicomio se desvirtuó de tal manera que desembocó en la perpetración del *Gran Encierro*, movimiento que adquirió gran fuerza en Francia a partir de 1656, cuando se llevó a cabo el confinamiento en la institución de L'Hôpital Général de aquellos considerados locos, junto a individuos con otro tipo de procederes marginales, tales como prostitutas, vagabundos, homosexuales o criminales (Sacristán, 2009). Tres siglos después del inicio del movimiento, Foucault reflexionó sobre la institución manicomial, concluyendo: "En su funcionamiento, o en su objeto, el Hôpital Général no tiene relación con ninguna idea médica. Es una instancia del orden, del orden monárquico y burgués que se organiza en Francia en esta misma época" (Foucault, 1979, tomo I, p.82).

Atendiendo a los criterios de Aguado (1995) y Scheerenberger (1984) se señalan a continuación algunos de los personajes que realizaron aportaciones significativas a la evolución conceptual de la discapacidad:

- **Paracelso** (1493 – 1541): Médico suizo, se encargó de establecer la asociación entre el cretinismo y la discapacidad intelectual. Definió distintas clases de discapacidad intelectual y la diferencia de la locura.
- **Ambroise Paré** (1510 – 1590): Cirujano francés que analizó y definió el posible origen de anomalías tales como la bicefalia, los niños – cabra o el hirsutismo femenino.
- **Pedro Ponce de León** (1520 – 1584): Monje benedictino, destacó por su compromiso con la educación de personas con discapacidad, reconociéndose como uno de los pioneros de la educación especial. Desarrolló un método pedagógico específico para mudos y sordos. Su prosélito, Juan Pablo Bonet, continuó y perfeccionó su método de instrucción.
- **Félix Plater** (1536 – 1614): Médico suizo desarrollador de la primera categorización psicopatológica juiciosa, ofreciendo una detallada descripción de la deficiencia mental.
- **Francis Glisson** (1597 – 1677): Profesor inglés de anatomía, investigó el raquitismo y estableció la etiología de la hidrocefalia.
- **Robert Pemell** (desc. – 1653): Desarrolló un profundo tratado sobre las enfermedades que afectaban de manera interna al cerebro, entre las que destacaba el tratamiento que le ofrecía a la epilepsia y a las 45 posibles terapias para su cuidado y rehabilitación.
- **Franciscus Sylvius** (1614 – 1672): Anatomista cerebral que centró sus esfuerzos en definir el cuadro clínico de la epilepsia, estableciendo un estrecho vínculo entre la deficiencia mental y las convulsiones propias de la enfermedad.
- **Wolfgang Hoefler** (1614 – 1681): Médico vienés, definió el cuadro clínico del *cretinismo*, señalando como causas principales la alimentación y la educación.
- **Walter Harris** (1647 – 1732): Advirtió del peso que tiene la herencia en el ser humano, así como de los peligros sobre la ingesta de bebidas espirituosas en edades infantiles.
- **Robert Whytt** (1714 – 1766): Formuló el cuadro clínico más detallado hasta el momento sobre la hidrocefalia.
- **Philippe Pinel** (1745 – 1826): Considerado el padre de la psiquiatría en Francia. Publicó en 1801 un extenso tratado sobre los criterios de clasificación de las

enfermedades mentales y logró el reconocimiento de los derechos de los enfermos mentales, así como el derecho a tutela. El concepto de política y atención sanitaria se consolidó como vía de prevención.

En el contexto de la Edad Moderna cabe destacar la existencia de un inestimable progreso en la consideración de las personas con discapacidad, aunque no se puede determinar en qué grado esta atención se centró en un enfoque de integración social, ya que las alusiones a los factores sociales relacionados con este ámbito son insuficientes, siendo a partir del siglo XIX cuando surge la verdadera preocupación y discusión social por el papel que la discapacidad constituía dentro de la comunidad (Juárez et al., 2014).

### ***Edad Contemporánea (siglo XIX – actualidad)***

#### **➤ Siglo XIX**

El inicio de la **Edad Contemporánea**, a partir del siglo XIX, marcó el origen de un período histórico caracterizado por el progreso y el avance de la sociedad. La prosperidad y el florecimiento social impulsaron mejoras en la medicina que obtuvieron como una de sus principales consecuencias, la evolución de la concepción de la deficiencia mental, así como de la investigación, tratamiento y atención de sus diversas formas clínicas. (Aguado, 1995).

En la mitad del siglo XIX un hito en concreto marcó el inicio de una nueva era en referencia a la atención de las personas con discapacidad: la creación de la educación especial. La revolución industrial y la reciente obligatoriedad de la enseñanza, determinó la necesidad de institucionalizar a todos los individuos independientemente de sus características particulares. De este modo, el gobierno se vio en la obligación de crear instituciones educativas que dieran acogida a minusválidos físicos y psíquicos, así como a inadaptados y marginados sociales. Por otra parte, el creciente interés social por los deficientes y los problemas derivados de su condición de discapacidad, provocó la proliferación de servicios residenciales y la creación de un sistema educativo paralelo dedicado a la aplicación de tratamientos especializados para este tipo de personas.



Atendiendo a los criterios de Aguado (1995) destacan los siguientes personajes como pioneros en investigación y desarrollo de programas de intervención y rehabilitación de personas con discapacidad:

- **Jean Etienne Dominique Esquirol** (1772 – 1840): Aportó una coherente definición conceptual a la diversidad de manifestaciones de la deficiencia. Publicó un valioso tratado denominado *Enfermedades mentales: tratado de la locura* en donde estableció una clara clasificación entre enfermedad mental (*demencia*) y deficiencia mental (*amencia*), discriminando entre esta última dos grados diferentes: la *imbecilidad* y la *idiocia*.
- **Jean – Marc – Gaspard Itard** (1774 – 1838): Focalizó sus esfuerzos en aplicar un amplio repertorio de procedimientos pedagógicos y rehabilitadores desde un enfoque empírico y sensorial a Víctor, el niño salvaje de Aveyron. Itard creyó en la posibilidad de modificar aspectos de la deficiencia mental, centrando su atención en el reconocimiento de la faceta social del problema de la disfunción mental.
- **Onésime Edouard Seguin** (1812 – 1880): Médico y pedagogo, fundó la primera escuela de reeducación en París, basándose en un método fisiológico. Estableció una clasificación gradual del retraso mental: *idiocia* (retraso mental moderado, grave y profundo), *imbecilidad* (retraso leve acompañado de disfunciones en el desarrollo moral), *debilidad mental* (retraso en el desarrollo) y *simpleza* (retraso superficial y/o retraso en el desarrollo del intelecto). Seguin desarrolló trabajos colaborativos con Esquirol, conocidos como las primeras intervenciones aplicadas por un equipo multidisciplinar médico – pedagógico.
- **John Langdon Down** (1826 – 1896): Médico británico distinguido por describir la *idiocia mongoloide*, conocida en la actualidad por el síndrome que lleva su propio nombre (síndrome de Down), manifestó al mismo tiempo, un gran interés por lo que hoy se conoce como atención temprana.

Sin embargo, la proliferación de los servicios residenciales y de la educación especial, suscitó una gran controversia pública en la sociedad del momento. Mientras que los esfuerzos de muchos profesionales se encaminaron hacia el estudio y la atención de las necesidades de discapacitados, inadaptados y marginados sociales del momento, la proliferación de instituciones asistenciales con prácticas que recuerdan a las funestas

experiencias de los antiguos manicomios (internamientos masificados, hacinamiento, segregación) continuaron estando a la orden del día. Por este motivo, es necesario seguir avanzando en la Historia, con la intención de comprender la necesidad de prosperar en la concepción social de la discapacidad.

➤ **Siglo XX – actualidad**

El **siglo XX** estuvo marcado por importantes acontecimientos que, de un modo u otro, influyeron en el campo de conocimiento de la discapacidad. La consolidación de las ciencias sociales como ciencia propia, la constitución de la psiquiatría como especialidad médica y el nacimiento de la corriente psicoanalista, implicaron la transición del hasta entonces modelo vigente organicista al modelo intrapsíquico y mentalista (Aguado, 1995). En este contexto, en donde el interés por el análisis de la conducta psicológica adquirió una creciente fuerza, surgieron diversas corrientes científicas que focalizaron su atención en el tratamiento y la intervención de la discapacidad (Aguado, 1995):

- **Psicoanálisis:** Sigmund Freud (1856 – 1939), médico neurólogo austriaco y considerado padre del psicoanálisis, defendió la corriente psicopatológica cimentada en principios psicológicos. Desarrolló un método de análisis, investigación y psicoterapia revolucionario, que definió incluso los principales rasgos del pensamiento occidental actual.
- **Psicología conductista:** Sobresale la formulación empírica de Skinner (1904 – 1990), psicólogo y filósofo social norteamericano, pionero en el impulso de la psicología experimental y conductista.
- **Psicología clínica:** Lightner Witmer (1857 – 1956), padre de esta corriente psicológica, fundó en el año 1896 la primera clínica psicológica a nivel mundial en Pensilvania. Sus esfuerzos se centraron en la rehabilitación de pacientes con disfunciones intelectuales y educativas.
- **Psicopatología infantil:** Tiene su origen en la formación de tribunales de menores en EEUU (1898) y en la Conferencia de la Casa Blanca sobre los Niños (1909). En sus inicios la psicopatología infantil surgió como la prolongación de la psicopatología centrada en el adulto.

- **Evaluación psicológica:** Surgió gracias a la necesidad de establecer una definición clara o diagnóstico de las alteraciones de origen neurológico y psiquiátrico de los pacientes de las clínicas psicológicas para, de este modo, focalizar las intervenciones aplicadas, así como por la necesidad de valorar la capacidad de los escolares, con la intención de revelar retrasos o incapacidades en aquellos alumnos que no mostraban un correcto rendimiento dentro del sistema escolar. Una de las primeras y más relevantes aportaciones en este campo, se encuentra a manos de Alfred Binet (1857 – 1911), pedagogo, grafólogo y psicólogo francés que en colaboración con Theodore Simon (1873 – 1962), elaboró la escala Binet – Simon, el primer instrumento psicométrico de evaluación de la capacidad cognitiva.

No obstante, a pesar de esta gran revolución del conocimiento científico, el siglo XX estuvo marcado a nivel mundial por la presencia de señalados conflictos bélicos, los cuales aportaron contradictorias posturas frente a la discapacidad. Por una parte, surgió por primera vez en EEUU la noción de rehabilitación física. La gran proporción de soldados y civiles lisiados en zonas de conflicto durante la Primera Guerra Mundial, comprometió al gobierno a desarrollar programas de asistencia específicos, lo que derivó en la creación de tratamientos rehabilitadores y en la posterior consolidación de la psicología de la rehabilitación (Juárez et al., 2014). Mientras que, por otra parte, la guerra atrajo nuevas ideas respecto al trato de la discapacidad. Durante la Primera y Segunda Guerra Mundial el ejército norteamericano reclamó la presencia de los discapacitados intelectuales para unirse a las operaciones militares (Scheerenberger, 1984), al mismo tiempo que el bando nazi, en su intento por aplicar una pseudociencia fundamentada en principios darwinistas, eugenésicos y teorías de higiene racial, apostó por la ejecución de aberrantes prácticas, tales como la cámara de gas o la eutanasia, para la erradicación de la discapacidad y la consecuente mejora de la raza aria (Bachrach, 2004).

El transcurso del siglo XX estuvo, por tanto, definido por la coexistencia del enfoque biologicista con el enfoque social, nueva orientación que surgió en la mitad de este siglo para adquirir una mayor significación con el paso del tiempo. Mientras que la corriente biologicista mostró su afán por determinar las causas de las disfunciones de los individuos, la corriente social se abrió camino con el propósito de afrontar la deficiencia

como un problema de la sociedad, al que era necesario aportar una solución (Aguado, 1995).

Aguado (1995) consideró la etapa de los años 60 a los 80 como las *décadas prodigiosas* debido a los importantes avances y progresos que atañeron al ámbito de la concepción de la discapacidad, enfocada desde corrientes social – comunitarias. Desde el Colectivo loé (2013) se determinó que esta orientación social tuvo su origen en los esfuerzos que la American Association on Mental Retardation (AAMR) realizó al publicar una novedosa manera de clasificar la discapacidad. Se trató una novedosa fórmula apoyada en la noción de que la discapacidad se consolidaba como la manifestación de la interacción práctica del individuo que padecía una limitación con su ambiente, y no como un rasgo inherente e inmodificable de su ser y personalidad.

Los principios de normalización y desinstitucionalización, surgidos en un primer momento en los países escandinavos, apostaron por la integración de las personas con deficiencia en la sociedad del momento. El rol que adquirió la comunidad frente a la aceptación de la discapacidad se tornó imprescindible, recayendo sobre ella el peso de normalizar el entorno próximo para que los individuos con discapacidad se pudieran desenvolver con la mayor naturalidad posible. Para hacer factible esta nueva realidad y establecer la regularización del principio de normalización impulsado por autores como Bank – Mikkelsen, Nirje o Wolfensberger, se pusieron en marcha diversas medidas legales e institucionales, que permitieron asegurar el cumplimiento universal de la integración social, así como ofrecer grandes avances en el camino de garantía de los derechos civiles de los individuos con discapacidad (Arellano y Peralta, 2013). Al mismo tiempo, entre la década de los años 60 y 70, los países anglosajones fueron pioneros en impulsar el modelo de vida independiente de las personas con discapacidad (Colectivo loé, 2013).

La evolución de las tendencias integradoras y del modelo de orientación social, desembocó en la corriente vigente en nuestra sociedad actual, la corriente inclusiva, impulsada por la *Declaración de Salamanca* de la UNESCO en 1994. En palabras de Echeíta (2013):

El concepto de inclusión educativa encuentra su sentido en el reconocimiento de que se trata de un valor social que alude a un derecho inalienable de la persona, no sujeto a disquisiciones técnicas, en parangón con otros como el derecho a la vida, o la igualdad (p.113).

No obstante, a pesar del significativo progreso de las acciones legislativas y de las tendencias éticas, así como de la sustitución del enfoque deficitario por un modelo basado en competencias y fortalezas focalizado en el protagonismo y en los potenciales de la persona con discapacidad (Arellano y Peralta, 2013), la corriente inclusiva se define y desarrolla aun actualmente entre ambigüedades y perspectivas controvertidas (Echeíta, 2014), luchando contra ideas y movimientos abiertamente estigmatizadores, pero también contra aquellos que de manera menos perceptible esconden una inclusión segregadora (Echeíta, 2013).

### ***Consideraciones finales***

La discapacidad ha sido una condición inherente a la existencia del hombre y, por tanto, una problemática que el ser humano ha intentado abordar desde diversas perspectivas a lo largo de toda la Historia. Los dilemas sociales generados por la deficiencia han comprometido al hombre a ofrecer soluciones adaptadas a los recursos cognoscitivos propios de cada época histórica. Desde las concepciones demonológicas y los esfuerzos de las sociedades antiguas por erradicar la anormalidad, pasando por modelos organicistas y biologicistas, hasta llegar al actual enfoque bio – psico – social ha permitido que en este largo camino se hayan llevado a cabo desde aberrantes prácticas eugenésicas contra la discapacidad hasta el desarrollo y aplicación de revolucionarios métodos humanistas rehabilitadores, terapéuticos y pedagógicos. No obstante, todavía se hace patente la necesidad de continuar avanzando por este dilatado recorrido, hacia perspectivas sociales que apuesten por una inclusión real de cada ser humano, independientemente de sus características y condiciones individuales.

**Tabla 1: Recorrido de la evolución histórica del concepto y tratamiento de la discapacidad.**

Período histórico	Tendencias	Eruditos
<b>Tiempos prehistóricos</b>	Medicina pretécnica = empirismo + magia + animismo. Fluctuación entre la aplicación de despiadados remedios y culto hacia la persona.	
<b>Edad Antigua (III Milenio a. C. – s. V d. C.)</b>	<u>Oriente próximo</u> : Enfoque demonológico. Figura del médico – sacerdote. Código de Hammurabi (s. XVIII a. C.) <u>China</u> : Prácticas tradicionales medicinales. <u>Egipto</u> : Grandes aportaciones patológicas, quirúrgicas y farmacopeas en los papiros de Smith (aprox. s. XVII a. C.) y de Ebers (1500 a. C.).	Confucio (551 – 479 a. C.)
<b>Edad Media (s. V – s. XV)</b>	Enfoque demonológico fomentado por la Iglesia y la Santa Inquisición. Legalización de la idiocia en Inglaterra mediante la ley King's Act (1324).	Avicena (980 – 1037) Averroes (1126 – 1198) Avenzoar (1094 – 1162) Maimónides (1135-1204) Santo Tomás de Aquino (1225 – 1274)
<b>Edad Moderna (s. XV – s. XIX)</b>	Renacimiento e Ilustración. Principios humanistas. Desarrollo del modelo científico y teorías organicistas y biologicistas. Época convulsa con controversias. Creación de los manicomios. “El Gran Encierro”.	Paracelso (1493 – 1541) A. Paré (1510 – 1590) P. Ponce de León (1520 – 1584) F. Plater (1536 – 1614) F. Glisson (1597 – 1677) R. Pemell (desc. – 1653) F. Sylvius (1614 – 1672) W. Hoefer (1614 – 1681) W. Harris (1647 – 1732) R. Whytt (1714 – 1766) P. Pinel (1745 – 1826)
<b>Edad Contemporánea (s. XIX – actualidad)</b>	S. XIX: Proliferación de servicios residenciales y creación de la educación especial. S. XX: Época marcada por Guerras Mundiales. Modelo intrapsíquico y mentalista. Aparición del psicoanálisis. Inicio de la rehabilitación y psicología rehabilitadora. Principios de integración y normalización. La corriente inclusiva.	Esquirol (1772 – 1840) Itard (1774 – 1838) Seguin (1812 – 1880) Down (1826 – 1896) Freud (1856 – 1939) Skinner (1904 – 1990) Witmer (1857 – 1956) Bank –Mikkelsen Nirje Wolfensberger

(Fuente: Elaboración propia)

## 1.2. REFERENTES CONCEPTUALES DE LOS PRINCIPALES SISTEMAS DE CLASIFICACIÓN

La definición y conceptualización de la discapacidad intelectual, así como los procedimientos clasificatorios, han sido y son principales focos de estudio y análisis para aquellas personas interesadas en la comprensión del complejo fenómeno de la discapacidad (Navas, Verdugo y Gómez, 2008). Los veloces avances surgidos en las últimas décadas obligan a que los sistemas clasificatorios se replanteen del mismo modo las categorizaciones vigentes, para adaptarse a los nuevos enfoques socio – ecológicos y multidimensionales (Verdugo y Schalock, 2010), que hacen hincapié en la naturaleza dinámica de la discapacidad (Halfon, Houtrow, Larson y Newacheck, 2012) y abogan por la mejora y coherencia en la concreción de las diagnósicos para la consecuente optimización de apoyos y servicios (Verdugo y Schalock, 2010). A continuación, se detallan las definiciones ofrecidas a lo largo del siglo XX y XXI por los más reconocidos sistemas clínicos de clasificación.

### 1.2.1. Criterios de la AAMR / AAIDD (1992 / 2002 / 2010)

Las definiciones planteadas por la American Association on Mental Retardation (AAMR), conocida actualmente como Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD), se caracterizan por poseer un gran impacto universal tanto a nivel social como a nivel de conceptualización y aplicación de la práctica profesional en el mundo de la discapacidad intelectual (DI). Así mismo, su significativa relevancia y sus innovadoras formulaciones poseen incluso una influencia directa sobre los demás modelos clasificatorios, tales como el DSM, la CIE o la CIF, entre otros (Verdugo y Schalock, 2010).

The American Association on Mental Retardation (AAMR) ofreció su primera conceptualización de la discapacidad intelectual en el año 1877, categorizando el retraso mental en tres niveles: idiocia, imbecilidad y debilidad mental (Aguado, 1995). No obstante, no fue hasta la novena edición del manual de definición y clasificación de la **AAMR**, publicada en **1992**, cuando realmente se instituyó un cambio substancial en el paradigma de la concepción de la discapacidad intelectual, instaurándose un modelo multifactorial explicativo de la etiología de la misma (Verdugo y Schalock, 2010). La máxima aportación de esta novedosa categorización se centró en la idea de la

interacción del individuo con su entorno próximo, distanciándose de la consideración tradicional de la DI como una particularidad inherente a la persona (Garrote, Jiménez y Palomares, 2015). Así mismo, se determinó como factor diagnóstico no sólo una limitación variable de las funciones cognitivas e intelectuales, si no la presencia de al menos dos disfunciones significativas en alguna de las diez áreas establecidas de la conducta adaptativa (Verdugo, Navas, Jordán de Urríes, Gómez y Arias, 2012) y se introdujo innovadoramente el concepto de apoyo en el marco definitorio de la DI, ambas aportaciones de gran relevancia en esta edición del marco conceptual de la DI (Guillén, Verdugo, Arias y Vicente, 2015). De este modo, en 1992 la AAMR propuso como definición de la DI lo siguiente (Luckasson et al., 1992):

El retraso mental hace referencia a limitaciones sustanciales en el desenvolvimiento corriente. Se caracteriza por un funcionamiento intelectual significante inferior a la media, junto con limitaciones asociadas en dos o más de las siguientes áreas de habilidades adaptativas: comunicación, cuidado personal, vida en el hogar, habilidades sociales, utilización de la comunidad, autogobierno, salud y seguridad, habilidades académicas funcionales, ocio y trabajo. El retraso se manifiesta antes de los 18 años (p.1).

En la tabla que aparece a continuación se detallan las características e implicaciones fundamentales de la definición propuesta en 1992 por la AAMR.



**Tabla 2: Clasificación y conceptualización del retraso mental propuestas por la AAMR (1992).**

Definición	Dimensiones	Habilidades adaptativas
<p>El retraso mental hace referencia a limitaciones sustanciales en el desenvolvimiento corriente. Se caracteriza por un funcionamiento intelectual significativo inferior a la media, junto con limitaciones asociadas en dos o más de las siguientes áreas de habilidades adaptativas: comunicación, cuidado personal, vida en el hogar, habilidades sociales, utilización de la comunidad, autogobierno, salud y seguridad, habilidades académicas funcionales, ocio y trabajo. El retraso se manifiesta antes de los 18 años.</p>	<p><u>Dimensión I:</u> Funcionamiento intelectual y habilidades adaptativas.</p>	<p>Comunicación</p> <p>Autocuidado</p> <p>Vida en el hogar</p> <p>Hab. Sociales</p>
	<p><u>Dimensión II:</u> Consideraciones psicológicas y emocionales.</p>	<p>Utilización de la comunidad</p> <p>Autodirección</p>
	<p><u>Dimensión III:</u> Consideraciones físicas, de salud y etiológicas.</p>	<p>Salud y seguridad</p> <p>Habilidades académicas funcionales</p>
	<p><u>Dimensión IV:</u> Consideraciones ambientales.</p>	<p>Ocio</p> <p>Trabajo</p>

(Fuente: Datos tomados de Luckasson et al., 1992)

En **2002**, la AAMR propuso una nueva definición del retraso mental, a pesar de que no introdujo cambios realmente significativos. Únicamente fueron considerados como los avances de mayor sustancialidad la concepción multidimensional y jerárquica tanto de la inteligencia como de la conducta adaptativa, así como la nueva concepción triárquica de esta última, la cual fue desglosada en habilidades prácticas, sociales y conceptuales (Verdugo et al., 2012). El concepto de apoyo fue asumiendo un papel cada vez más valioso, definiéndose como el foco del adecuado funcionamiento vital y funcional de la persona con DI y siendo la consecuencia más evidente el desarrollo y la aplicación de un mayor número de programas individuales de apoyo (Guillén et al., 2015). A continuación, se detalla la definición propuesta: “Retraso mental es una discapacidad caracterizada por limitaciones significativas en

el funcionamiento intelectual y la conducta adaptativa tal y como se ha manifestado en habilidades prácticas, sociales y conceptuales. Esta discapacidad comienza antes de los 18 años” (Luckasson et al., 2002. p. 8).

**Tabla 3: Clasificación y conceptualización del retraso mental propuestas por la AAMR (2002).**

Definición	Dimensiones	Habilidades adaptativas
Retraso mental es una discapacidad caracterizada por limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual y la conducta adaptativa tal y como se ha manifestado en habilidades prácticas, sociales y conceptuales. Esta discapacidad comienza antes de los 18 años.	<u>Dimensión I:</u> Habilidades intelectuales.	<u>Habilidades conceptuales:</u> lenguaje (receptivo y expresivo), lectura y escritura, conceptos sobre el dinero, autodirección.
	<u>Dimensión II:</u> Conducta adaptativa (habilidades conceptuales, sociales y prácticas).	<u>Habilidades sociales:</u> interpersonal, responsabilidad, autoestima, no ceder fácilmente ante la manipulación, no ser ingenuo/a.
	<u>Dimensión III:</u> Participación, interacción y roles sociales.	<u>Habilidades prácticas:</u> actividades cotidianas (comer, desplazarse, aseo, vestido), actividades instrumentales cotidianas (preparación de comidas, mantenimiento de la casa, uso de transportes, uso de la medicación, uso de las monedas, uso del teléfono) y habilidades ocupacionales.
	<u>Dimensión IV:</u> Salud (salud física, salud mental y etiología).	
	<u>Dimensión V:</u> Contexto social (ambientes, cultura).	

(Fuente: Datos tomados de Luckasson et al., 2002)

Finalmente, fue la definición propuesta en la undécima edición del manual clasificatorio, publicada en el año **2010**, por la ya denominada Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD) la que constituye la referencia conceptual internacional vigente en la actualidad (Verdugo y Schalock, 2010). En esta definición se introdujo por primera vez el término *discapacidad intelectual*, que reemplazó al antiguo concepto de *retraso mental*. Este nuevo paradigma representó el incesante avance en la concepción científica y social de la discapacidad intelectual. La propuesta del 2010 expuso: “Discapacidad caracterizada por limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual y la conducta adaptativa tal como se ha manifestado en habilidades

prácticas, sociales y conceptuales. Esta discapacidad comienza antes de los 18 años” (Schalock et al., 2010, p.1). Una de las características fundamentales de esta novedosa definición fue la del énfasis que efectúa de forma cada vez más definida sobre la importancia de construir sistemas individuales de apoyo que generen el máximo de oportunidades posibles con el objetivo de garantizar un alto nivel de éxito y de calidad de vida de las personas con discapacidad intelectual (Guillén et al., 2015).

**Tabla 4: Clasificación y conceptualización de la discapacidad intelectual propuestas por la AAIDD (2010).**

Definición	Premisas	Habilidades adaptativas
Discapacidad caracterizada por limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual y la conducta adaptativa tal como se ha manifestado en habilidades prácticas, sociales y conceptuales. Esta discapacidad comienza antes de los 18 años.	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Las limitaciones han de ser consideradas en el contexto en el cual se encuentra el sujeto, teniendo en cuenta la edad y la cultura.</li> <li>2. La evaluación habrá de contemplar la diversidad cultural y lingüística, así como las diferencias en comunicación y los factores sensoriales, motores o conductuales.</li> <li>3. En un sujeto suelen coexistir limitaciones con capacidades.</li> <li>4. Una meta relevante del proceso de evaluación será la definición de un sistema de apoyos determinado.</li> <li>5. Con la intervención a través del sistema de apoyo adecuado y personalizado, podría mejorarse generalmente el funcionamiento en la vida diaria de la persona con discapacidad intelectual.</li> </ol>	<p><u>Habilidades conceptuales:</u> lenguaje, lectura y escritura, y conceptos asociados al dinero, el tiempo y los números.</p> <p><u>Habilidades sociales:</u> Competencias interpersonales, responsabilidad, autoestima, no ceder a la manipulación, cautela, conocimiento y aplicación de reglas sociales establecidas, evitar la victimización y capacidad para resolver problemas sociales.</p> <p><u>Habilidades prácticas:</u> Actividades de la vida diaria (higiene personal), competencias ocupacionales, uso del dinero, seguridad, salud, autonomía en el transporte, horarios/rutinas y el uso del teléfono.</p>

(Fuente: Datos tomados de Schalock et al., 2010)

### 1.2.2. Criterios de la APA (DSM-IV-TR / DSM-V)

The American Psychiatric Association (APA) publicó en su manual clasificadorio **DSM – IV – TR** una definición de retraso mental proponiendo lo siguiente (APA, 2000/2002):

La característica esencial del retraso mental es una capacidad intelectual general significativamente inferior al promedio (Criterio A) que se acompaña de limitaciones significativas de la actividad adaptativa propia de por lo menos dos de las siguientes áreas de habilidades: comunicación, cuidado de sí mismo, vida doméstica, habilidades sociales/interpersonales, utilización de recursos comunitarios, autocontrol, habilidades académicas funcionales, trabajo, ocio, salud y seguridad (Criterio B). Su inicio debe ser anterior a los 18 años de edad (Criterio C) (p. 47).

En esta propuesta paradigmática, el funcionamiento intelectual fue establecido como criterio diagnóstico, considerándose la posibilidad de cinco niveles diferentes de gravedad. La tabla que aparece a continuación detalla la caracterización por cada uno de los rangos, tomando como referencia a las autoras Izuzquiza y Cerrillo (2010).

**Tabla 5: Categorización en base a los rangos de retraso mental establecidos por el DSM – IV – TR (APA, 2000/2002).**

Grado	CI	Caracterización
Leve	Entre 50 y 69	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Consideración del individuo como <i>educable</i>.</li> <li>- Alta prevalencia dentro de la categoría: aprox. 85% de los casos de retraso mental.</li> <li>- Tendencia al desarrollo de habilidades sociales y comunicativas si la persona que padece el trastorno lo desarrolla entre los primeros meses de vida y los cinco años, no existiendo diferencias significativas del resto de la población coetánea.</li> <li>- Baja prevalencia de trastornos psicomotores.</li> <li>- Nivel académico curricular en torno al tercer ciclo de Educación Primaria.</li> <li>- Presencia de niveles básicos de autonomía en edad adulta, aunque con necesidad de supervisión, orientación y asistencia en momentos determinados.</li> <li>- Convivencia satisfactoria en la comunidad de su entorno.</li> </ul>
Moderado	Entre 35 y 49	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Equivalencia a la categoría pedagógica de <i>adiestable</i>, apoyada por la recomendación de no utilización del término</li> </ul>

Grado	CI	Caracterización
		<p>dada la posibilidad de acceso de estas personas a programas pedagógicos.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Prevalencia: aprox. el 10%. del grupo de retraso mental.</li> <li>- Adquisición de habilidades comunicativas durante los primeros años de vida.</li> <li>- Posibilidad de beneficiarse de programas de formación laboral con apoyos específicos.</li> <li>- Nivel académico curricular aprox. de primer ciclo de Educación Primaria.</li> <li>- Posibilidad de adquisición de ciertos niveles de autonomía referidos a desplazamientos por entornos conocidos y familiares.</li> <li>- Riesgo de establecer relaciones afectivas inadecuadas durante la etapa de la adolescencia debido a la ausencia de reconocimiento de las convenciones sociales.</li> <li>- Viabilidad en la realización de trabajos que no requieren formación específica bajo supervisión.</li> <li>- Adaptación adecuada a la vida de la comunidad con supervisión continua.</li> </ul>
<b>Grave</b>	Entre 20 y 34	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Prevalencia: aprox. 3 - 4% de la población con retraso mental.</li> <li>- A penas existencia de lenguaje en las primeras etapas del desarrollo.</li> <li>- En etapas escolares, aprendizajes orientados hacia el desarrollo y adquisición de habilidades comunicativas y de autocuidado.</li> <li>- Graves dificultades para la adquisición de contenidos escolares logrando únicamente la adquisición de conocimientos muy elementales.</li> <li>- En etapa adulta, posibilidad de realización de tareas simples constantemente supervisadas.</li> <li>- Adaptación satisfactoria a la comunidad, exceptuando los casos en los que exista alguna patología asociada que implique otro tipo de apoyos o servicios.</li> </ul>
<b>Profundo</b>	Inferior a 20	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Prevalencia: aprox. 1 - 2% de la población con retraso mental.</li> <li>- Alta frecuencia de presencia de enfermedades neurológicas que explican su retraso.</li> <li>- Alteraciones en el funcionamiento sensoriomotor durante los primeros años de vida.</li> <li>- Necesidad de ambientes sumamente estructurados, con apoyo y supervisión de forma continuada.</li> <li>- Necesidad de intervenciones psicopedagógicas individuales.</li> <li>- Algunos casos pueden llegar a realizar tareas simples en instituciones protegidas y con una alta supervisión.</li> </ul>

Grado	CI	Caracterización
De gravedad no especificada	–	Existe en un retraso mental evidente, del cual no es posible especificar el grado mediante la utilización de pruebas psicométricas usuales.

(Fuente: Datos tomados de Izuzquiza y Cerrillo, 2010)

Al igual que sucedió con el cambio paradigmático llevado a cabo por la AAIDD, APA, en la quinta edición de su manual (**DSM – V**), publicada en el año 2013, apostó así mismo, por una evolución del enfoque conceptual del retraso mental, sustituyendo el citado término por el de discapacidad intelectual (APA, 2013). De este modo, APA se aunó a los esfuerzos institucionales de abandonar los estigmas sociales existentes hasta tiempos cercanos a los actuales vinculados al concepto de retraso mental y constituyéndose el término discapacidad intelectual como la denominación usual empleada tanto en la profesión médica como en la educativa, en la legislación actual y en los grupos de influencia (APA, 2014). Del mismo modo, sus esfuerzos se situaron en acentuar el compromiso de no centrarse únicamente en la valoración de la capacidad cognitiva a través de la imposición de un grado de cociente intelectual, si no en la evaluación de las capacidades adaptativas del sujeto en su vida cotidiana (Echeburúa, Salaberría y Cruz – Sáez, 2014).

Otra de las novedosas aportaciones del DSM – V hace referencia a la categorización del grupo en el que se engloba la discapacidad intelectual, de tal forma que dentro de los trastornos del neurodesarrollo se estableció el conjunto de discapacidades intelectuales el cual que engloba tres subcategorías:

1. **Discapacidad intelectual.**
2. **Retraso global del desarrollo.**
3. **Discapacidad intelectual no especificada.**

A continuación, se detalla la conceptualización de cada subgrupo, así como los criterios diagnósticos y los niveles de gravedad establecidos para cada uno de ellos siguiendo los criterios de APA (2013):

1. **Discapacidad intelectual**

a) **Definición:** “Trastorno que comienza durante el período de desarrollo y que incluye limitaciones del funcionamiento intelectual como también del comportamiento adaptativo en los dominios conceptual, social y práctico” (APA, 2013, p. 33).

b) **Criterios diagnósticos:**

1. Déficits en el funcionamiento intelectual.
2. Déficits en el funcionamiento adaptativo.
3. Inicio de los déficits intelectuales y adaptativos durante el período de desarrollo.

c) **Niveles de gravedad:** Son establecidos en base al nivel de desarrollo en las áreas conceptual, social y práctica.

**1. Leve:**

**Área conceptual:** En edades preescolares no se determinan diferencias objetivas respecto al grupo de edad. En edades escolares y adultas, se manifiestan dificultades en el aprendizaje de las habilidades académicas, siendo precisos apoyos en una o más áreas para alcanzar los objetivos básicos. En adultos se encuentra afectado el pensamiento abstracto, la función ejecutiva, la memoria a corto plazo y el uso funcional de los aprendizajes académicos.

**Área social:** Se manifiesta inmadurez en las interacciones sociales, así como en las capacidades lingüísticas y comunicativas, pudiendo existir de manera asociada desequilibrio emocional y conductual.

**Área práctica:** El sujeto puede mostrar un funcionamiento apropiado en sus alternativas de ocio y en su cuidado personal, necesitando únicamente apoyo en las tareas cotidianas de mayor complejidad. En la vida adulta muestran un desempeño laboral adecuado en tareas que no requieran altas habilidades en el manejo conceptual.

**2. Moderado:**

**Área conceptual:** Existe un notable déficit en el desarrollo en comparación con sus coetáneos. En edades preescolares existe retraso en el desarrollo de las habilidades pre – académicas. En edades escolares, las habilidades académicas se adquieren de forma acusadamente más lenta, mientras que

los adultos las desarrollan de forma elemental. En edad adulta, precisan de apoyos para el desempeño de un trabajo y el desarrollo de su vida cotidiana.

**Área social:** Se manifiesta una marcada diferencia en relación al grupo de referencia en relación a la conducta social y comunicativa. Las relaciones afectivas y de amistad pueden ser satisfactorias a lo largo de su vida, pero puede existir una falta de adecuada interpretación de las claves sociales. Suele ser necesaria la ayuda para la toma de decisiones.

**Área práctica:** Es preciso un exhaustivo proceso de enseñanza-aprendizaje previo antes de que el individuo sea capaz de asumir la responsabilidad de su autocuidado, siendo incluso necesario en ciertas ocasiones apoyos y ayudas. Puede optar a puestos de trabajo independientes, siempre con el apoyo del entorno laboral. En una minoría significativa están presentes conductas inadaptativas.

### **3. Grave:**

**Área conceptual:** El logro de habilidades conceptuales es limitado, siendo necesario el apoyo continuo de la figura del cuidador, especialmente para la resolución de problemas de la vida cotidiana.

**Área social:** Existen profundas limitaciones en la comunicación y en el lenguaje oral. Las relaciones familiares son fuente de disfrute y apoyo.

**Área práctica:** El apoyo continuo es necesario para el desarrollo de las actividades prácticas diarias, tal y como el vestido y desvestido, la higiene corporal y la alimentación. No existe una posibilidad de toma de decisiones responsable. Una minoría significativa cuenta con comportamientos inadaptados.

### **4. Profundo:**

**Área conceptual:** Las habilidades conceptuales involucran al mundo físico en detrimento del simbólico. Pueden ser adquiridas algunas habilidades viso – espaciales, pero hay que tener en cuenta que las deficiencias motoras o sensoriales influyen en el uso funcional de los objetos.

**Área social:** La comprensión simbólica se encuentra profundamente limitada. Los deseos y emociones tienden a expresarse con comunicación no verbal ni simbólica. Las relaciones sociales suelen ceñirse al ámbito de la familia y



cuidadores, con lo que se establece un tipo de comunicación apoyada en señas gestuales y emocionales. Los déficits sensoriales y físicos impiden la realización de gran parte de las actividades sociales.

**Área práctica:** Existe dependencia de una figura adulta para el desempeño de las habilidades básicas de salud, higiene y autocuidado. Las deficiencias físicas y sensoriales impiden su participación en diversas actividades de la vida cotidiana, incluidas las actividades de ocio. Existen conductas desadaptadas en una minoría significativa.

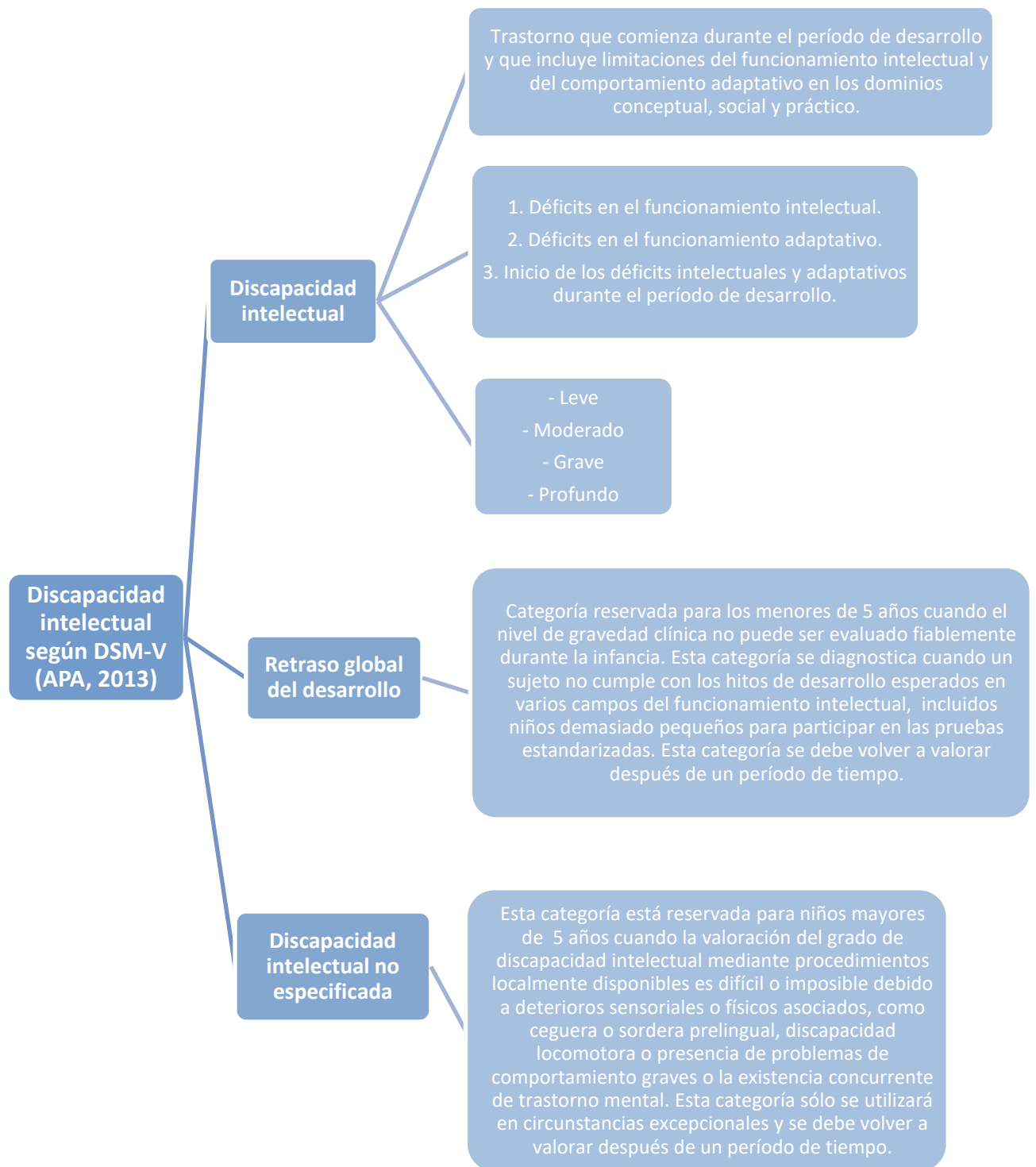
## **2. Retraso global del desarrollo**

Categoría reservada para los menores de 5 años cuando el nivel de gravedad clínica no puede ser evaluado fiablemente durante la infancia. Esta categoría se diagnostica cuando un sujeto no cumple con los hitos de desarrollo esperados en varios campos del funcionamiento intelectual, incluidos niños demasiado pequeños para participar en las pruebas estandarizadas. Esta categoría se debe volver a valorar después de un período de tiempo (APA, 2013, p. 41).

## **3. Discapacidad intelectual no especificada**

Esta categoría está reservada para niños mayores de 5 años cuando la valoración del grado de discapacidad intelectual mediante procedimientos localmente disponibles es difícil o imposible debido a deterioros sensoriales o físicos asociados, como ceguera o sordera prelingual, discapacidad locomotora o presencia de problemas de comportamiento graves o la existencia concurrente de trastorno mental. Esta categoría sólo se utilizará en circunstancias excepcionales y se debe volver a valorar después de un período de tiempo (APA, 2013, p. 41).

Fig. 2: Clasificación de discapacidad Intelectual según DSM-V.



(Fuente: Datos tomados de APA, 2013)

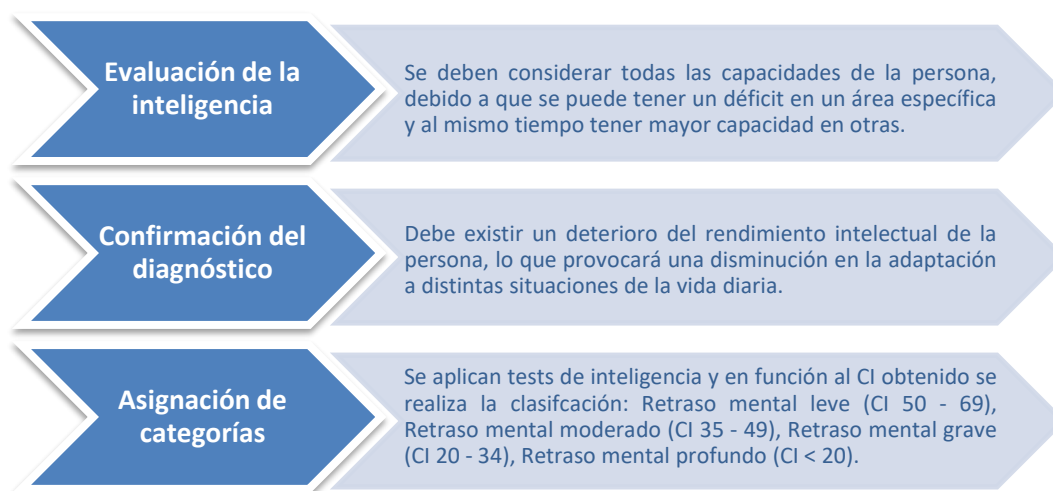
### 1.2.3. Criterios de la OMS (CIE - 10 / CIF)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) publica un manual clasificatorio denominado Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE). En el año 1992 publicó su décima versión, la cual se conoce actualmente como **CIE – 10**. En ella se recoge la siguiente definición de discapacidad intelectual (Organización Mundial de la Salud, 1992):

La presencia de un desarrollo mental incompleto, detenido, caracterizado principalmente por el deterioro de las funciones concretas de cada época del desarrollo y que contribuyen al nivel global de la inteligencia, tales como las funciones cognoscitivas, las del lenguaje, las motrices y la socialización. La discapacidad puede ir acompañada de cualquier otro tipo de problema somático mental (p. 277).

Así mismo, la CIE-10 propone los siguientes como criterios de diagnóstico de la discapacidad intelectual:

**Fig. 3: Criterios de diagnóstico de la discapacidad intelectual según CIE-10.**



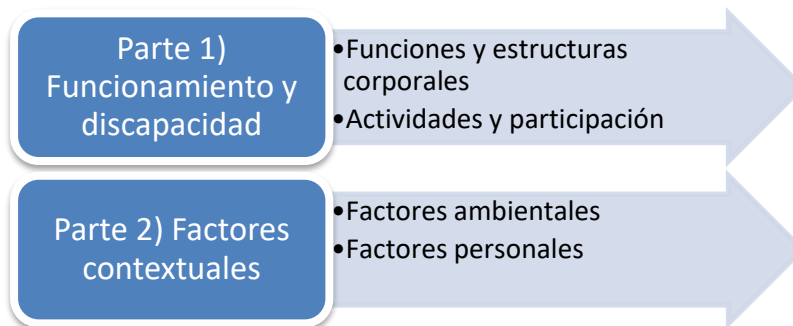
(Fuente: Datos tomados de García, Pérez y Berruezo, 2005)

No obstante, ante la inminente necesidad de enriquecer los datos diagnósticos ofrecidos por el manual CIE – 10, la OMS apostó por atenerse a un modelo de salud bio – psico –

social ajustado a las exigencias del siglo XXI (Querejeta, 2009) para publicar un nuevo manual clasificatorio complementario de la CIE – 10. Se trata del manual de Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud, conocido como **CIF** y enmarcado dentro del conjunto de clasificaciones internacionales desarrolladas por la Organización Mundial de la Salud (OMS). El propósito fundamental de esta novedosa codificación se centra en proporcionar un sistema clasificatorio mediante un lenguaje universal, así como una base teórica descriptiva de los estados de salud. De este modo, mientras la CIE – 10 se encarga de ofrecer un marco diagnóstico basado en la etiología de una enfermedad, trastorno u otra condición de la salud, la CIF optimiza esta información con el funcionamiento de la misma (Organización Mundial de la Salud, 2001).

El sistema de clasificación de la CIF (Organización Mundial de la Salud, 2001) se estructura en dos partes, cada una de las cuales engloba dos componentes que pueden ser formulados tanto en sentido positivo como negativo:

**Fig. 4: Componentes de la estructura del sistema de clasificación de la CIF.**



(Fuente: Datos tomados de Organización Mundial de la Salud, 2001)

En la tabla situada a continuación se reproduce la visión de conjunto de la CIF.

**Tabla 6: Visión de conjunto de la CIF.**

	PARTE 1: FUNCIONAMIENTO Y DISCAPACIDAD		PARTE 2: FACTORES CONTEXTUALES	
<b>Componentes</b>	Funciones y estructuras corporales	Actividades y participación	Factores ambientales	Factores personales
<b>Dominios</b>	Funciones corporales Estructuras corporales	Áreas vitales (tareas, acciones)	Influencias externas sobre el funcionamiento y la discapacidad	
<b>Constructos</b>	Cambios en las funciones corporales (fisiológicos) Cambios en las estructuras corporales (anatómicos)	Capacidad/Realización de tareas en un entorno uniforme Desempeño/Realización de tareas en el entorno real	El efecto facilitador o de barreras de las características del mundo físico, social y actitudinal	El efecto de los atributos de la persona
<b>Aspectos positivos</b>	Integridad funcional y estructural	Actividades Participación	Facilitadores	No aplicable
	Funcionamiento			
<b>Aspectos negativos</b>	Limitación en la actividad		Barreras/ Obstáculos	No aplicable
	Deficiencia	Restricción en la participación		
	Discapacidad			

(Fuente: Datos tomados de Organización Mundial de la Salud, 2001)

En el marco de la discapacidad, la CIF puntualiza “La discapacidad no es un atributo de la persona, sino un complicado conjunto de condiciones, muchas de las cuales son creadas por el contexto/entorno social” (OMS, 2001, p. 32), novedosa aportación que, en consonancia con el nuevo modelo desarrollado por la CIF y detallado anteriormente, desecha antiguos modelos clasificatorios para optar por la concepción socio – ecológica de la discapacidad intelectual desde un paradigma multidimensional del funcionamiento humano (Schallock, 2009).

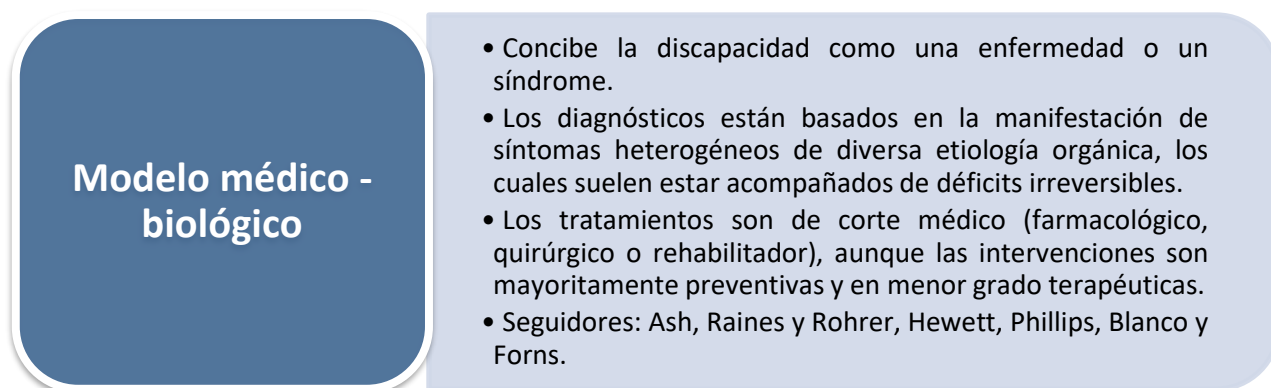
### 1.3. APROXIMACIONES EXPLICATIVAS DE LA DISCAPACIDAD

A lo largo de la Historia, la comprensión de la discapacidad ha variado sobresalientemente, de modo que, al realizarse una revisión teórica de la cuestión, se pueden encontrar diversos modelos teorizantes que pretenden ofrecer un sentido explicativo y analítico al concepto de discapacidad desde las bases de diferentes disciplinas. La trascendencia de dichos modelos subyacentes asume su valor en el hecho de transformarse en criterios cardinales para el futuro desarrollo de políticas de actuación públicas, que en ciertos casos resultan favorables para los colectivos con capacidades diferentes, mientras que en otros casos se traducen incluso en planes de intervención perniciosos para este colectivo (Arce, 2015).

#### 1.3.1. Modelos explicativos atendiendo a criterios de intervención

A continuación, se exponen los modelos teóricos explicativos de la discapacidad correspondientes a una clasificación basada en criterios de intervención y atendiendo a las categorizaciones de los siguientes referentes: Céspedes, 2005; Fierro, 1984; García et al., 2005; Garrote et al., 2015; Guzmán, Toboso y Romañach, 2010; Izuzquiza, 2000; Medina, 2010; Rodríguez, 2012 y Verdugo y Schalock, 2010.

**Fig. 5: Modelos explicativos de la discapacidad atendiendo a criterios de intervención.**



## Modelo psicométrico

- Históricamente es el primer modelo psicológico de análisis de la discapacidad intelectual.
- Establece un sistema de clasificación en base a grados cuantitativos y descriptivos de las capacidades, aptitudes y personalidad del individuo.
- Las capacidades cognitivas y adaptativas del sujeto se miden mediante instrumentos estandarizados, determinándose la existencia o inexistencia de discapacidad mediante el ajuste de la puntuación obtenida por el individuo en relación a la curva normal de la población general de referencia.
- Se introduce el término de Cociente Intelectual (CI).
- Seguidores: Binet, Simon, Terman, Goddard, Kuhlmann y Wechsler.

## Modelo evolutivo

- Se trata de un modelo descriptivo que no busca la etiología de la disfunción.
- Se reconoce la existencia de una serie de procesos evolutivos que conducen al desarrollo pleno del individuo. Cuando el individuo no es capaz de alcanzar los hitos de cada estadio evolutivo en el ritmo normal de desarrollo esperado se habla de retraso.
- Seguidores: Piaget, Inhelder, Luria, Barenbaum, Weis y Yeates.

## Modelo dinámico

- La discapacidad es considerada como un proceso secundario en relación a fenómenos más básicos en los que está comprometida la personalidad al completo.
- Se le resta importancia al CI y se buscan las causas de la discapacidad en la interacción paterno-filial.
- La discapacidad intelectual es entendida como un síndrome psicopatológico.
- Seguidores: Lacan, Lang, Freud, Mahler y Mannon.

## Modelo conductista y funcional

- Modelo crítico y revolucionario frente a los enfoques que le preceden.
- Modelo objetivo centrado en la experimentalidad y en las interacciones causales surgidas entre los hechos ambientales y la conducta.
- Se habla de conducta retrasada entendida como comportamiento susceptible de cambio, declinándose el uso de términos como deficiencia, retraso mental o discapacidad.
- Se rechaza el etiquetaje del individuo y se lucha por la elaboración de técnicas de modificación de conducta.
- Seguidores: Skinner, Bijou, Ribes, Kierman y Barret .

## Modelo cognitivo

- Se define como micrométrico (debido a que los procesos psíquicos analizados por el modelo son concretos y precisos en comparación con la gran dimensión y generalidad de los fenómenos evaluados por los instrumentos psicométricos clásicos) y procesual.
- La discapacidad es concebida como el producto de un cúmulo de déficits en procesos intelectuales durante el transcurso del procesamiento de la información.
- El modelo resalta la importancia de los procesos, mientras focaliza las mejoras del individuo mediante el aprendizaje y la utilización de programas de entrenamiento cognitivo.
- Seguidores: Campione y Brown, Prieto, Gow, Feuerstein y Nikerson.

## Modelo ecológico

- Se trata de uno de los modelos holísticos más actualizados.
- Se cree en el dinamismo de la discapacidad, es decir, que según las capacidades y limitaciones del sujeto y su interacción con los apoyos de su entorno, la discapacidad se manifiesta de uno u otro modo.
- El modelo consta de cuatro sistemas (proceso, contexto, tiempo y persona) y de cuatro niveles de interacción (ontogenético, microsistema, ecosistema/mesosistema y macrosistema/megasistema).
- Se propone una evaluación multidimensional no sólo del individuo si no de los contextos en los que se desenvuelve.
- Seguidores: Bronfenbrenner, Ammerman, Verdugo, Schalock.

## Modelo bio-psico-social

- Modelo ecléctico e integrador que engloba principalmente componentes del enfoque biomédico y del enfoque social, además de nutrirse de elementos propios de la psicología clínica, conductual y ambiental.
- Otorga especial importancia al concepto de salud concebido como una circunstancia hólística de bienestar obtenida como consecuencia de la equilibrada interacción de las variables: la biológica, la psicológica y la ambiental del sujeto.
- Seguidores: Mittler, Clarke, Jacobson y OMS.



## Modelo de Vida Independiente

- Nace en EEUU a partir de los años 60.
- Concibe la discapacidad como un problema de la sociedad y no únicamente como un rasgo del individuo que la padece.
- Apuesta por la máxima eliminación posible de barreras arquitectónicas, por considerar que es la interacción del sujeto con el entorno creado por el propio hombre lo que obstaculiza las posibilidades y oportunidades de la persona con discapacidad.
- Se centra en el cumplimiento de los derechos humanos, así como en la dignidad humana, igualdad, libertad y en el principio de inclusión social.
- Seguidores: Roberts, Schalock, Verdugo, Palacios, Romañach.

## Modelo social

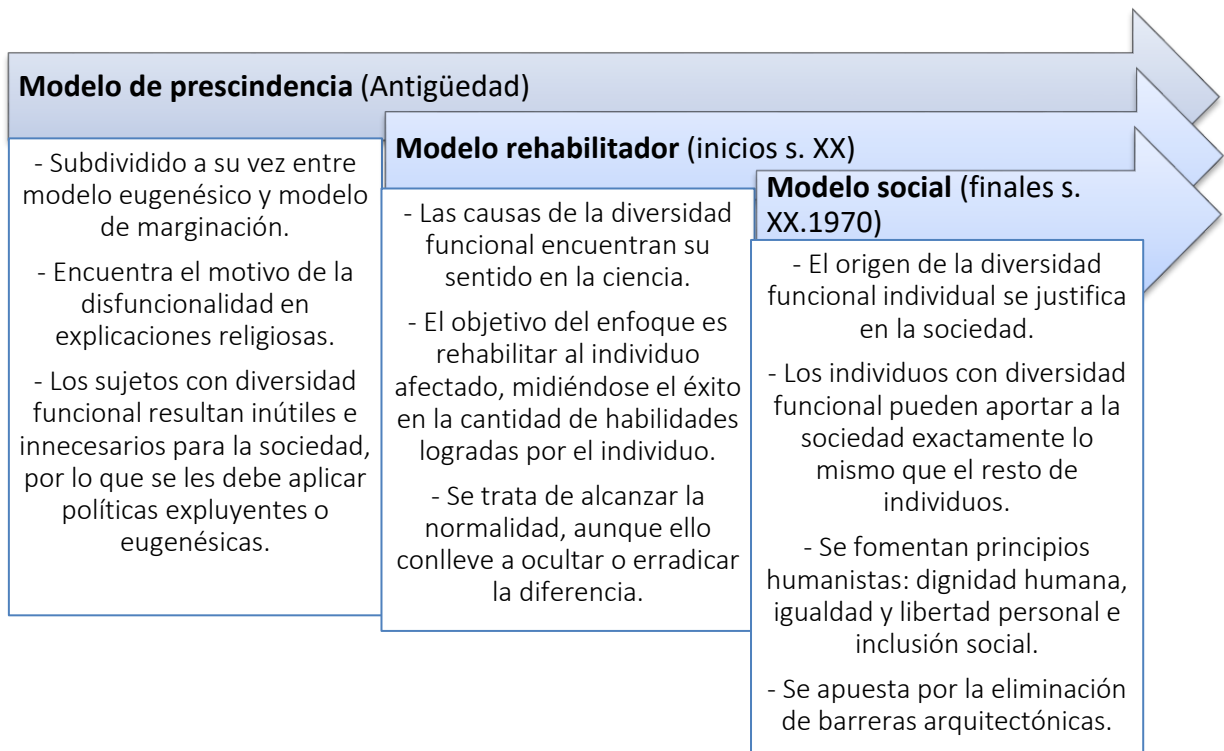
- Se basa en el modelo de Movimiento de Vida Independiente que apuesta por la consecución de los derechos civiles de las personas con discapacidad.
- Ofrece capacidad de decisión a las personas con diversidad funcional a las que les afectan directamente las políticas públicas y las prácticas de actuación social.
- Entiende que la discapacidad es un concepto construido por la sociedad, así como un modo de opresión social.
- Seguidores: Barnes, Barton, Shakespeare.

(Fuente: Elaboración propia)

### 1.3.2. Modelos explicativos atendiendo a criterios de trato social

Siguiendo los criterios de Palacios y Bariffi (2007) y Palacios y Romañach (2008), se pueden distinguir principalmente tres enfoques diferentes atendiendo al tipo de relación existente entre la discapacidad y la sociedad. Modelos que, a pesar de surgir en épocas históricas espaciadas en el tiempo, conviven en la actual sociedad en mayor o menor grado.

**Fig. 6: Modelos de trato social a personas con diversidad funcional.**



**(Fuente: Datos tomados de Guzmán et al., 2010; Palacios y Bariffi, 2007; Palacios y Romañach, 2008)**

La existencia de estos paradigmas ha intentado ofrecer tanto una explicación como un modelo de trato social de la discapacidad a lo largo de la Historia del ser humano, conviviendo y coexistiendo en el tiempo con la intención de ofrecer un tratamiento específico y argumentado hacia este colectivo. La realidad es, sin embargo, que los modelos propuestos hasta entonces no han sido capaces de solventar el problema de la marginación y discriminación de los sujetos con discapacidad, por lo que, en 2006, los expertos en materia Palacios y Romañach propusieron en España un innovador modelo denominado modelo de diversidad funcional.

Fig. 7: Modelo de diversidad funcional de Palacios y Romañach.



- Surge en el año **2006**, a la par que significativos avances en el pensamiento social, legislativo y gubernativo.
- Es el **resultado** de la evolución del modelo social o de vida independiente
- El **concepto** de normalidad es sustituido por el de **diversidad**.
- Promueve **nuevas formulaciones políticas** que apuestan por la dignidad humana al revelar la existencia de la diversidad dentro de la sociedad, luchando desde este principio por un progreso socialmente incluyente y sostenible y ofreciendo pautas de actuación a la inversión pública para el alcance de la equidad.
- Sus **principios** se focalizan en la diversidad, dignidad, igualdad de derechos e igualdad de valor de la vida.
- Se centra en 10 **axiomas**:
  1. Diversidad.
  2. Dignidad.
  3. Dignidad intrínseca y dignidad extrínseca.
  4. Dignidad humana y de derechos humanos.
  5. Mismo valor de la vida.
  6. Mismos derechos.
  7. Indiscriminación.
  8. Solidaridad.
  9. Construcción social.
  10. Bioética.

(Fuente: Tomada de Arce, 2015; Palacios y Romañach, 2008; Rodríguez – Picavea, 2013)

La evolución histórica demuestra que tanto los modelos éticos como las políticas de actuación se han ido modificando en base a los requerimientos y convicciones sociales de cada período. La paradoja se manifiesta a la hora de hallar políticas y modelos confeccionados por los colectivos a los que les afectan dichos regímenes. La gran aportación del modelo de diversidad funcional es la capacidad de ofrecer voz y voto a un colectivo *no tradicional* del mundo de la opinión ética al que tantas propuestas legales y sociales impuestas exógenamente les han incidido de un modo u otro, el colectivo afectado por la discapacidad (Guzmán et al., 2010). De este modo, las carencias detectadas en el modelo predecesor, el modelo social, se ponen en tela de juicio para desarrollar un sistema que garantice planteamientos racionales tan esenciales como el reconocimiento de la plena dignidad humana.

La presunción radica en que a través de la aceptación de una serie de valores fundamentales y universales, las consecuencias sociales se traduzcan en justicia social a través de la implementación de políticas públicas que incluyan las voces de los desfavorecidos y afectados (Arce, 2015) para garantizar de este modo y a largo plazo, la construcción desde la base de una sociedad constituida por un extensa e inherente diversidad humana (Rodríguez – Picavea, 2013) que valore y acepte a sus miembros por el simple hecho de ser personas (Guzmán et al., 2010).

#### 1.4. PREVALENCIA DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Atendiendo a la definición elaborada por los autores García, Pérez y Berruezo (2005), la prevalencia “hace referencia al número de personas consideradas con retraso mental en una población concreta y en un momento determinado” (p. 32).

Se estima que la discapacidad intelectual presenta una prevalencia global en la población general del 1 %, siendo la prevalencia de la discapacidad intelectual grave de 6 casos de cada 1.000 aproximadamente (APA, 2013). Este dato implica que en España existan aproximadamente 400.000 personas afectadas (Martínez et al., 2011).

Los principales datos que hacen referencia a los fenómenos de discapacidad, situaciones de dependencia, senectud y circunstancias de salud del censo español, se recogen en las *Encuestas sobre Discapacidades* elaboradas y publicadas por el Instituto Nacional de Estadística (INE). Tres han sido las macro – encuestas realizadas por el INE: la *Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Minusvalías* de 1986, la *Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud* de 1999 y la *Encuesta de Discapacidad, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia* de 2008. En junio de 2013, el INE publica el *Análisis de las Estadísticas sobre Discapacidad derivadas de la Encuesta de Población Activa (EPA)* donde se reflejan las cifras de la prevalencia sobre la discapacidad en España de personas en edad laboral, así como datos de la medición en diversos países de este conjunto poblacional.

Los datos más recientes a nivel nacional, recogidos desde el año 2000 en adelante a través del *Módulo EPA 2002, la Encuesta de Discapacidad, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia (EDAD 2008)*, la estadística *Empleo de las Personas con*

*Discapacidad (EPD)* para los años 2008 – 2011 y el *Módulo EPA 2011* indican los siguientes datos referentes a la prevalencia nacional de discapacidad sobre la población laboral residente en España comprendida entre 16 y 64 años (véase tabla 7):

**Tabla 7: Prevalencia de la discapacidad en España de población comprendida entre los 16 y 64 años según las estadísticas realizadas por el INE desde el año 2000.**

**Prevalencia de la discapacidad según las estadísticas disponibles desde 2000**

<b>Estadística</b>	<b>Prevalencia<sup>1</sup> (%)</b>
MODULO EPA 2011: personas con alguna limitación	7,6
EPD 2011	4,1
<b>EDAD 2008</b>	<b>4,8</b>
Módulo EPA 2002	8,7

1 Resultados para personas de edades comprendidas entre los 16 y 64 años

(Fuente: Tomada de INE, 2013)

Tomando como referencia la *Encuesta de Discapacidad, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia* del año 2008, se obtiene el siguiente dato: en el año 2008 se registraron un total de 3.847.900 personas con algún tipo de discapacidad o limitación de las que se confirmó que, de ellas, 124.500 presentaron discapacidad intelectual (véase tabla 8).

**Tabla 8: Población con discapacidad intelectual en miles en España en el año 2008.**

	<b>Total</b>
	<b>Ambos sexos</b>
<b>Deficiencia intelectual profunda y severa</b>	47,0
<b>Deficiencia intelectual moderada</b>	52,8
<b>Deficiencia intelectual ligera</b>	24,7
<b>Inteligencia límite</b>	11,6
<b>Enfermedad mental</b>	144,3
<b>Otros trastornos mentales y del comportamiento</b>	123,0
<b>Total</b>	<b>403,4</b>

(Fuente: Datos obtenidos de INE, 2008)

## 1.5. FACTORES DE RIESGO DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Históricamente, la explicación de la discapacidad intelectual atendía únicamente a criterios orgánicos y ambientales, no siendo hasta la publicación de la novena edición del Manual de la AAMR, en el año 1992, cuando se propuso un modelo multifactorial aclaratorio de las causas etiológicas de la discapacidad. En la tabla 9 se recogen a modo de síntesis las principales causas explicativas del modelo multifactorial de la AAMR (Verdugo y Schalock, 2010).

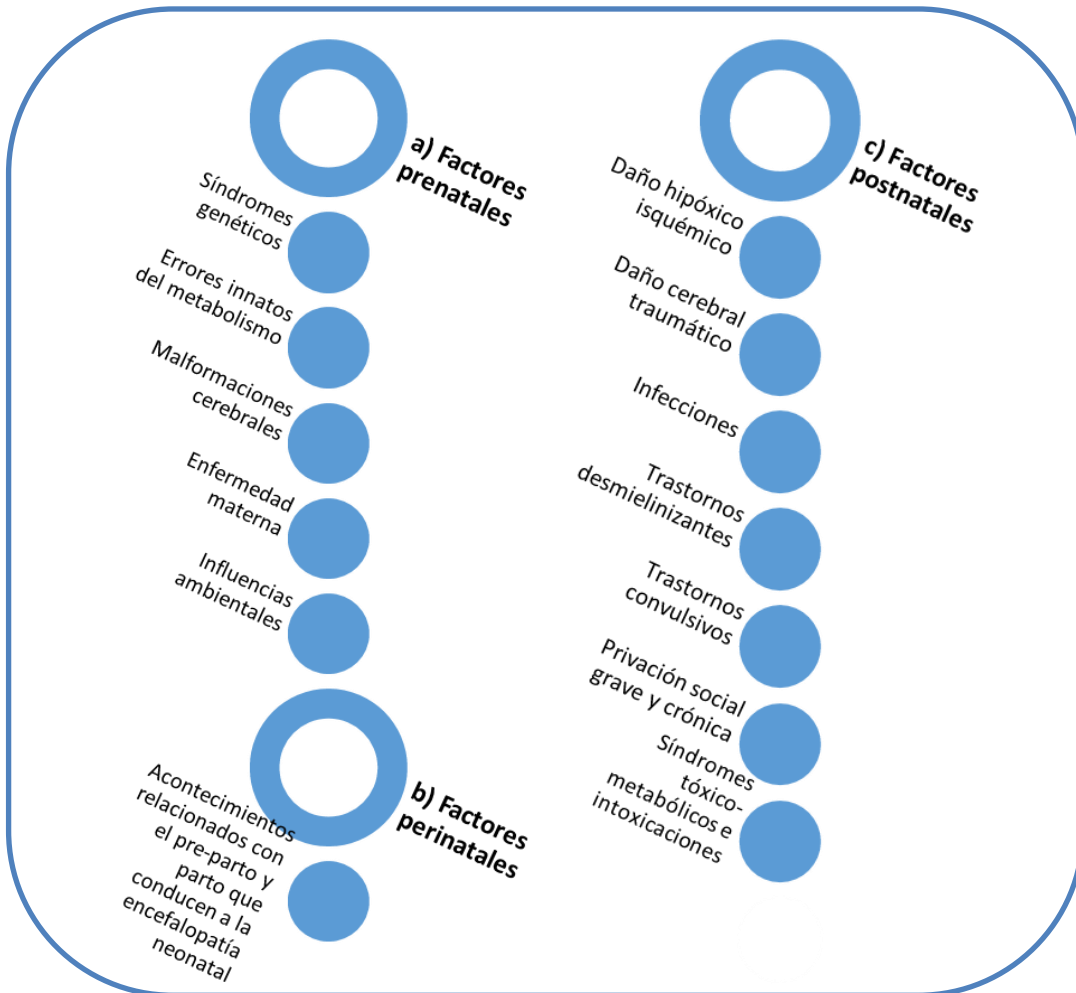
Tabla 9: Factores típicos prenatales, perinatales y postnatales de riesgo de la discapacidad intelectual.

<p><i>Prenatal</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Biomédico: alteraciones cromosómicas, alteraciones metabólicas, infecciones transplacentarias (p. ej., rubeola, herpes, sida), exposición a toxinas o teratógenos (p. ej., alcohol, plomo, mercurio), malnutrición (p. ej., deficiencia materna de iodina)</li><li>• Social: pobreza, malnutrición materna, violencia doméstica, falta de cuidado prenatal</li><li>• Conductual: uso de drogas por los padres, inmadurez parental</li><li>• Educativo: padres con discapacidad sin apoyos, falta de oportunidades educativas</li></ul> <p><i>Perinatal</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Biomédico: prematuridad, daño cerebral, hipoxia, alteraciones neonatales, incompatibilidad del factor rhesus (Rh)</li><li>• Social: carencia de acceso a cuidados en el nacimiento</li><li>• Conductual: rechazo parental de cuidados, abandono parental del niño</li><li>• Educativo: falta de derivación hacia servicios de intervención tras el alta médica</li></ul> <p><i>Postnatal:</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Biomédico: daño cerebral traumático, malnutrición, trastornos degenerativos/ataques, toxinas</li><li>• Social: falta de estimulación adecuada, pobreza familiar, enfermedad crónica, institucionalización</li><li>• Conductual: abuso y abandono infantil, violencia doméstica, conductas de niños difíciles</li><li>• Educativo: retraso diagnóstico, intervención temprana inadecuada, servicios de educación especial inadecuados, apoyo familiar inadecuado</li></ul>
---

(Fuente: Tomada de Verdugo y Schalock, 2010)

Posteriormente, en el año 2013, el DSM – V se unió a este modelo explicativo de los factores de riesgo y pronóstico genéticos y fisiológicos estableciendo las siguientes categorías:

**Fig. 9: Factores de riesgo y pronóstico de la discapacidad intelectual establecidos por el DSM – V.**



(Fuente: Datos tomados de APA, 2013)

## 2. EL SÍNDROME DE DOWN

---

El síndrome de Down (SD) o trisomía en el par 21 está considerada actualmente como la causa genética más común de la discapacidad intelectual significativa en el ser humano (Hartley et al., 2015; Hodapp, 2008; Durmaz et al., 2011; Patterson, 2007; Plomin, DeFries, Knopik y Neiderheiser, 2013; Sherman, Allen, Bean y Freeman, 2007).

### 2.1. REVISIÓN HISTÓRICA DEL CONCEPTO

Diferentes autores a lo largo del tiempo se han ocupado de analizar y comprender la importancia de la evolución que ha sufrido el concepto de síndrome de Down a través de la Historia. A continuación, se realiza una breve revisión de sus estudios para comprender de qué modo ha evolucionado el concepto y, por tanto, la comprensión social del síndrome (Basile, 2008; Freeman, Allen y Lamb, 2005; Lejeune, Gautier y Turpin, 1959; López, López, Pares, Borges y Valdespino, 2000; Roizen y Patterson, 2003; Roubertoux y Kerdelhué, 2006; Sherman et al., 2007).

Existe una estrecha vinculación entre la historia del descubrimiento del síndrome de Down y la historia de la investigación genética, dado que, sin la existencia de una base científica fundamentada, no era posible para los expertos concebir una hipótesis racional del síndrome de Down (Basile, 2008). Por este motivo, es necesario situarse a mediados del siglo XIX para conocer las aportaciones del médico británico **John Langdon Down**, quien en 1866 definió el cuadro clínico de la enfermedad, aunque sin poder determinar la causa del síndrome que posteriormente tomó su apellido.

En el año 1838, **Étienne Esquirol** describió dentro de los pacientes que sufrían idiocia (lo que hoy se conoce como discapacidad intelectual) el cuadro clínico de una categoría particular correspondiente a un grupo de individuos que poseían unos rasgos muy concretos (ojos con fisuras palpebrales oblicuas y pliegues epicánticos, puente nasal plano y con la lengua fuera). Rasgos que evocan al síndrome de Down, pero que en esta época eran asociados un grupo determinado de pacientes dentro de la patología denominada como idiocia o cretinismo.



En 1846, **Edouard Seguin** completó el cuadro clínico de Esquirol, incorporando una minuciosa descripción de la zona de la nariz y la boca, detallando la morfología de la lengua, la propensión a la infección de los pulmones y el sistema orgánico corporal general y puntualizando que este tipo de niños poseía un lenguaje diferente, siendo, además, considerados como buenos niños. Seguin acuñó esta patología como *cretinismo furfuráceo*.

Durante el año 1866, dos personajes marcaron sendos hitos en el progreso de la identificación del SD. El primero de ellos, **Martin Duncan** realizó una descripción de una niña de cabeza pequeña, redondeada con ojos achinados, que dejaba colgar la lengua y apenas pronunciaba unas pocas palabras. Mientras que el segundo de ellos, el médico británico **John Langdon Down**, al que se ha hecho referencia con anterioridad, hizo públicas en la revista London Hospital Reports sus primeras aportaciones en esta área, a través del artículo científico "Observations on an ethnic classification of idiots". Su puesto como entonces director del Asilo para Retrasados Mentales de Earlswood, en Surrey, le dio la oportunidad de llevar a cabo un exhaustivo estudio médico de sus pacientes, obteniendo la descripción del cuadro clínico del todavía no diagnosticado síndrome de Down. El médico John Langdon Down realizó una gran contribución a la epidemiología del síndrome, ya que determinó la existencia de un grupo de personas con discapacidad intelectual que constituían una entidad diferenciada del resto de pacientes (Sherman et al., 2007) al compartir, además de discapacidad intelectual, una serie de rasgos fisonómicos comunes, un retraso en la coordinación neuromuscular y un retraso en el desarrollo de las capacidades lingüísticas. Sin embargo, dada la carencia de una base científica en la que apoyarse y altamente influenciado por la teoría del origen de las especies de Charles Darwin, Down concibió el síndrome de Down como un retroceso hacia una raza obsoleta o hacia un estado primario del ser humano. Uno de los motivos que más peso tuvo en su razonamiento, fue el conjunto de rasgos faciales que mostraban la mayor parte del grupo estudiado. Este grupo se caracterizaba por compartir unos rasgos similares a las personas de origen oriental, por lo que Down acuñó a los pacientes portadores de estos rasgos como mongoles, haciendo referencia a la raza propia de Mongolia, una etnia a la cual él mismo concebía como primitiva y poco evolucionada.

A partir del siglo XX, gracias a los avances y progresos realizados en la investigación médico – científica, se comenzaron a barajar novedosas hipótesis en donde la genética jugaba un papel predominante. **Waardenburg**, en el año 1932, hizo por primera vez referencia a la posible causa del SD: un reparto anormal de material cromosómico. Mientras que, en el año 1956, **Tijo y Levan** establecieron definitivamente la cantidad de material genético humano, esto es: 46 cromosomas, repartidos en 22 pares de autosomas y 1 par de cromosomas sexuales (Tijo y Levan, 1956).

El descubrimiento de Tijo y Levan y el avance de la ciencia permitió que una vez superada la mitad del siglo XX, en el año 1959, se produjera uno de los grandes hitos en la historia del síndrome de Down: el descubrimiento de la relación entre el síndrome de Down y la trisomía del par 21, la cual fue llevada a cabo por los tres médicos genetistas **Lejeune, Gautier y Turpin**. Lejeune, Gautier y Turpin corroboraron que las personas con SD portaban 47 cromosomas en lugar de 46; es decir, confirmaron la existencia de un cromosoma adicional en el par 21 a través del análisis del cariotipo realizado a nueve niños con SD (Lejeune et al., 1959).

Pero a pesar de los grandes progresos científicos, los avances sociales fueron durante esta época casi inexistentes, empezando por la denominación peyorativa que recaía sobre los pacientes con síndrome de Down, los cuales eran denominados como *idiotas* o *mongoles*. No fue hasta 1961, cuando un equipo de expertos formuló una propuesta de cambio, abogando por utilizar la denominación actual de síndrome de Down, haciendo referencia al médico que realizó tales significativas aportaciones hacia la consideración del síndrome, pero no siendo hasta el año 1965 cuando el cambio de nomenclatura se oficializó a través de la **Organización Mundial de la Salud (OMS)**.

## 2.2. INVESTIGACIÓN GENÉTICA Y SÍNDROME DE DOWN

El síndrome de Down es uno de los primeros síndromes genéticos que se han identificado a lo largo de la Historia (Patterson y Costa, 2005; Plomin et al., 2013), así como la actual causa más importante de discapacidad intelectual (Gupta, Dhanasekaran y Gardiner, 2016; Holtzman y Epstein, 2013; Plomin et al., 2013).

A mediados del siglo XIX, el médico británico Jonh Langdon Down realizó aportaciones revolucionarias dentro del intento de comprender el mundo de la discapacidad, pero la ausencia de una justificación científica en la que basar sus descubrimientos, llevó a Down a considerar que el origen del síndrome de Down poseía su causa en los propios padres. En un principio, Down consideró que enfermedades, como por ejemplo la tuberculosis sufrida en la madre durante la gestación, podían ser las causantes de graves daños en el feto produciéndole el entonces conocido como *mongolismo* (López et al., 2000).

Fue el avance de la investigación científica el que permitió, en 1959, establecer el cariotipo del síndrome de Down, demostrando que las personas con SD cuentan con la presencia de un cromosoma extra. El síndrome de Down se puede considerar como una excepción a las leyes de Mendel, debido a que más del 99% de los casos no se produce por transmisión hereditaria. Dado que los individuos con SD, en términos generales, no presentan descendencia, los nuevos casos de SD en cada nueva generación se originan a partir de la no – disyunción del cromosoma 21 (Plomin et al., 2013). Se estima que la no disyunción meiótica o la segregación anormal de cromosomas durante la formación de gametos produce el 95% de los casos con síndrome de Down, relegando el 5% restante a causas como el mosaicismo somático y a la translocación (Jones, Jones y Campo del, 2013; Sherman et al., 2007), pudiéndose determinar, por tanto, que la causa última del SD es la trisomía de todo o parte del conjunto de genes localizados en el cromosoma 21 (Patterson, 2007; Plomin et al., 2013).

A partir de la década de los 90 comenzó a incrementarse la investigación clínica sobre el SD, constituyéndose la tecnología del ADN recombinante como un conjunto de técnicas determinante a la hora de proporcionar información sobre la biología molecular del síndrome de Down (Holtzman y Epstein, 2013). La proliferación de novedosas técnicas de investigación científica más precisas y rigurosas ha permitido el alcance de nuevos avances en la determinación del SD:

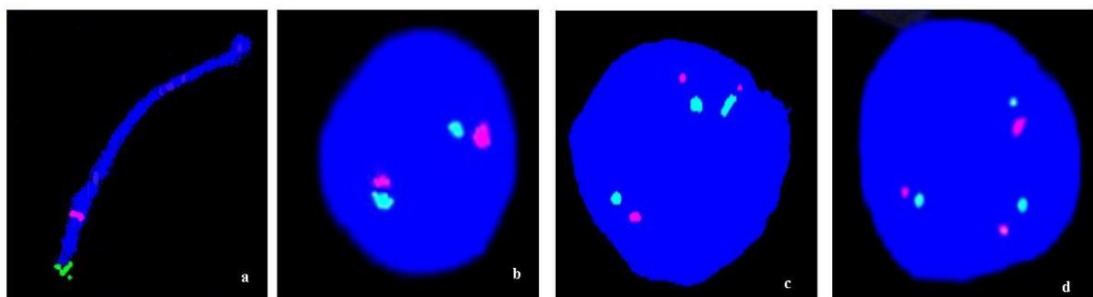
- **Técnicas de análisis citogenético:**

- **Citogenética convencional (cariotipo de bandas G):** Se trata de la técnica de análisis citogenético más tradicional que permite el análisis de las alteraciones

de los cromosomas en las metafases celulares neoplásicas conseguidas tras su cultivación in vitro. La utilización de teñidos con bandas G (colorante de Giemsa) en el análisis de la morfología cromosómica permite la localización de alteraciones numéricas, entre las que se encuentran las trisomías, y alteraciones estructurales, como las translocaciones (Alzueta y Soler, 2011; Drets, 2002).

- **Citogenética molecular: hibridación in situ mediante fluorescencia (FISH):** La hibridación in situ mediante fluorescencia permite establecer un nexo entre una secuencia genética y los cromosomas sin necesidad de realizar cultivos celulares, permitiendo la detección de anomalías cromosómicas en núcleos interfásicos o en metafase, a través del empleo de sondas cromosómicas marcadas (Caban – Holt, Head y Schmitt, 2014; Méndez et al., 2012). La técnica se basa en la separación de dos hebras del ADN (dos del ADN genómico o ADN muestra y dos del ADN sonda), para posteriormente ponerlos en contacto en una serie de condiciones físicas concretas (temperatura y pH específicos), para que de este modo se pueda dar la hibridación. La realización de esta técnica junto con el empleo del marcaje a través de fluorocromos es denominada como hibridación in situ mediante fluorescencia o FISH (Corretger y Fundació Catalana per a la síndrome de Down, 2005). Así mismo, la FISH se puede administrar tras el nacimiento del feto a modo de confirmación de la evidencia de un diagnóstico clínico (Sheets et al., 2011).

**Fig. 10: Ejemplos de resultados de FISH en células de ovario fetal utilizando dos sondas específicas del cromosoma 21.**



a) Ubicación de las sondas próximas al extremo del brazo largo del cromosoma 21. b) Núcleo de la célula normal mostrando la señal específica del par cromosómico 21. c y d) Los núcleos celulares de T21 muestran tres señales específicas del cromosoma 21.

(Fuente: Imagen tomada de Hultén et al., 2008)

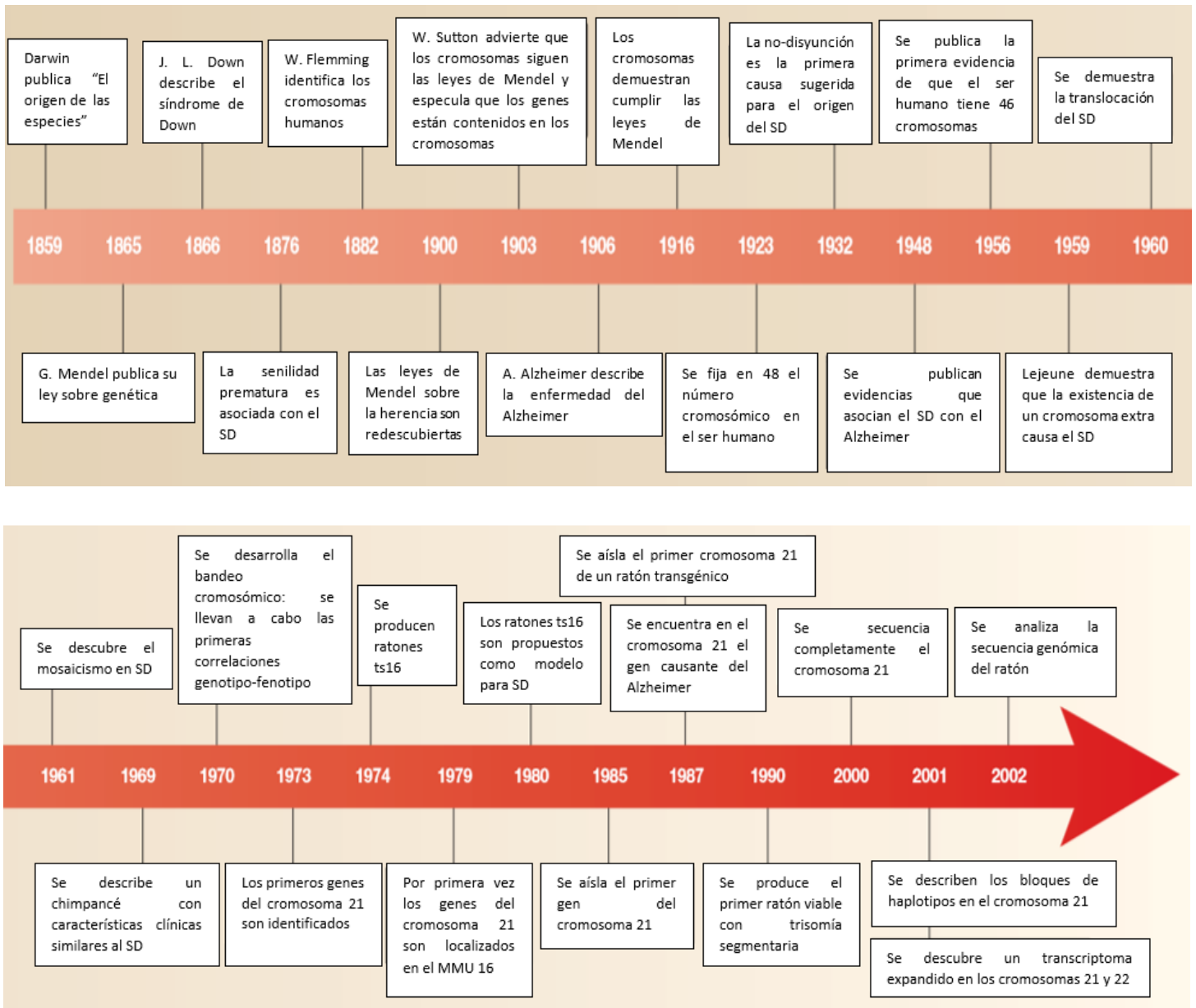
- **Cariotipo multicolor (SKY - FISH y M - FISH):** El cariotipo multicolor es una técnica novedosa que se basa en el marcaje mediante fluorocromos del ADN de cada cromosoma, de forma que cada espectro cromosómico sea único y exclusivo. Una vez obtenido el conjunto cromosómico teñido, se lleva a cabo la hibridación sobre los cromosomas en metafase, de forma que el cromosoma anómalo es detectado por no presentar uniformidad cromática (Alzueta y Soler, 2011).
  
- **Técnicas de análisis molecular:**
  - **Reacción en cadena de la polimerasa (PCR):** Esta técnica de análisis molecular fue desarrollada por Kary Mulis en 1985, consolidándose como uno de los progresos metodológicos más valiosos en lo referente a la biología molecular. Se trata de una técnica que permite amplificar secuencias específicas de ADN o ARN multiplicando por 106 el número de copias que se pueden obtener de un determinado fragmento de ADN (Alzueta y Soler, 2011). En el caso de la detección del SD, se trata de una técnica rápida y efectiva utilizada junto con muestras de líquido amniótico, linfocitos obtenidos de la sangre o mucosa celular procedente de la bolsa amniótica (Caban – Holt et al., 2014).
  
- **Técnicas de experimentación con modelos animales:** El empleo de ratones transgénicos y trisómicos, técnica iniciada durante la década de los 70, constituye actualmente el principal corpus de conocimiento sobre las estructuras y el funcionamiento neuroquímico cerebral en síndrome de Down. La experimentación a través del uso de modelos animales, se basa en la creación de patrones y prototipos homólogos a los que se pueden encontrar en el ser humano, teniendo en cuenta las limitaciones en aplicabilidad de los datos obtenidos a partir de modelos animales a la situación humana (Gupta, 2016; Patterson y Costa, 2005). Dos modelos de ratón se encuentran destinados a la investigación del síndrome de Down:
  - **Modelo de ratón transgénico:** Esta categoría murina se caracteriza por la posesión de tres copias de un gen propio del cromosoma humano número 21, constituyéndose como su principal limitación su comportamiento en un

escenario genético disómico. Destacan como principales prototipos de ratón transgénico los modelos: DYRK1A, DSCAM, KCNJ6 y SIM2 (Perera, Flórez y Rondal, 2013)

- **Modelo de ratón trisómico:** La característica fundamental del ratón trisómico es la presencia de tres copias de segmentos cromosómicos concretos los cuales son homólogos al cromosoma humano número 21 (Perera et al., 2013). Se definen por aportar valiosa información génica sobre los fenotipos del síndrome de Down, siendo los modelos Ts65Dn y Ts1Cje, los prototipos más utilizados y, concretamente, el modelo murino Ts65Dn, el primero viable para síndrome de Down (Gupta, 2016; Stagni et al., 2017). El modelo de ratón Ts65Dn resulta especialmente eficaz en el estudio de los procesos neurales subyacentes a la discapacidad mental percibida en sujetos con SD, traducándose su utilización, en significativos avances en la investigación de los fundamentos de la neurobiología de la discapacidad mental presente en el síndrome de Down, así como en la experimentación de fármacos terapéuticos orientados a la mejora de las alteraciones inherentes al síndrome (Gupta, 2016; Rueda, Flórez y Martínez – Cué, 2012).

En la siguiente figura se pueden consultar los hitos de la investigación genética en relación con los avances en la comprensión científica del SD desde el año 1859 hasta el 2002.

**Fig. 11: Eje cronológico desde 1859 hasta 2002: genética y síndrome de Down.**



(Fuente: Tomado de Patterson y Costa, 2005)

### 2.3. ETIOLOGÍA

La manifestación de una copia adicional, tanto completa como parcial, del cromosoma 21 es considerada como el principio etiológico del síndrome de Down (Lee, Chien y Hwu, 2016). La presencia de material genético extra origina, como consecuencia, el desajuste de la expresión génica estándar, lo que conlleva a la expresión de diversas alteraciones funcionales en la expresión fenotípica del organismo en cuestión (Fillat et al., 2014). A

continuación, se detallan los cuatro tipos subyacentes de errores cromosómicos que se han reconocido como causantes del síndrome de Down:

- **Trisomía del par 21:** La denominada trisomía del par 21 es la causa que origina el 95% de los casos (Arumugam et al., 2015; Basile, 2008; Holtzman y Epstein, 2013; Jones et al., 2013; Lee et al., 2016; Roy, Tapadar, Kundu, Ghosh y Halder, 2015; Sheets et al., 2011; Sherman et al., 2007) de síndrome Down, motivo por el cual es empleada dicha expresión para denominarlo y referirse a él. La trisomía del par 21 se define a través de la existencia de un cromosoma adicional en el par número 21 que tiene lugar como consecuencia de la no disyunción meiótica o la segregación anormal de los cromosomas durante la formación de los gametos, siendo su cariotipo 47,XX,+21 o 47,XY,+21 (Arumugam et al., 2015; Roy et al., 2015). Si el proceso de formación siguiese su curso normal, el padre y la madre aportarían la información de solamente uno de los cromosomas de cada par. Sin embargo, cuando esta disyunción no se produce se realiza la transmisión de ambos cromosomas, no existiendo en la actualidad una causa científica justificada de porqué esto sucede (Holtzman y Epstein, 2013). A pesar de esta falta de conocimiento, se han barajado diversas hipótesis sobre la formación de la trisomía, entre las que se encuentran dos teorías fundamentales: la hipótesis de la inestabilidad en el desarrollo, que sugiere la alteración del equilibrio genético en el cromosoma 21, y la hipótesis del efecto de dosis genética, que sostiene que el exceso de material genético del cromosoma 21 origina un fenotipo anormal (Arumugam et al., 2015; Flórez, 2009; Patterson y Costa, 2005). No obstante, la ausencia de una teoría confirmada conduce a que solamente se haya podido determinar la edad materna como el factor de riesgo más importante causante del SD, a lo que habría que añadir otros posibles motivos como la exposición a factores ambientales tóxicos, la degeneración del mecanismo meiótico o el envejecimiento biológico del ovario (Sherman et al., 2007).



Fig. 12: Cariotipo representativo de una trisomía pura en síndrome de Down.

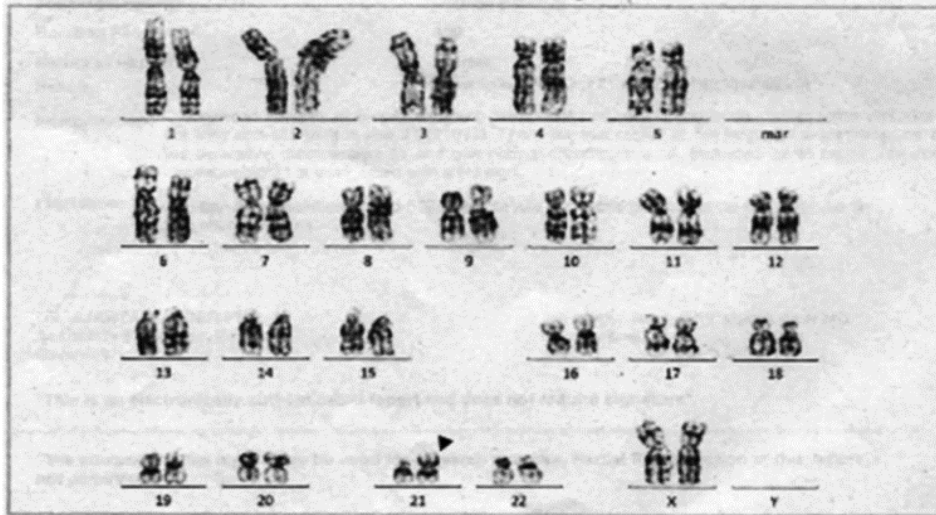


(Fuente: Tomada de Roy et al., 2015)

- **Translocación robertsoniana:** Es la siguiente causa más frecuente detrás de la trisomía, situándose su prevalencia de aparición en un 3% de los casos (Basile, 2008; Jones et al., 2013; Lee et al., 2016; Sheets et al., 2011). La translocación cromosómica se explica a través del desplazamiento de la totalidad o de un segmento de un cromosoma a un nuevo lugar del genoma (Arumugam et al., 2015; Roy et al., 2015). En el caso del síndrome de Down este desplazamiento se suele realizar frecuentemente del par 21 al par 13, 14, 15 (denominada grupo D) o 22 (que junto con el 21 conforman el grupo G), siendo su fórmula  $46,XX$  o  $XY,rob(D$  o  $G;21)(q10;q10),+21$  (Loeches, Iglesias y Carvajal, 1991; Roy et al., 2015). Generalmente, la translocación ocurre durante la formación del óvulo o espermatozoide o durante la primera división celular. Es importante señalar que, en un número muy reducido de casos, sucede que uno de los padres es portador directo de la translocación, lo que quiere decir que, aunque el portador presente un cariotipo normal de 46 cromosomas, la distribución de los mismos es errónea, de tal manera que el genotipo presenta un cromosoma 21 libre, mientras que el otro cromosoma se encuentra adherido a otro cromosoma de un par distinto. Así mismo, el estudio de los cariotipos parentales además de permitir conocer cuál de los dos es el portador de la translocación, permite conocer el riesgo de tener otro hijo con síndrome de Down, siendo el porcentaje de riesgo de un 12 % si la portadora es la

madre o de un 1,2% si el portador es el padre (Flórez y Ruíz, 2004). Cuando existe translocación no surgen problemas con la disyunción cromosómica, pero a efectos de información genética se sigue refiriendo a una trisomía, ya que existe duplicación del material cromosómico.

Fig. 13: Cariotipo de translocación robertsoniana: 46,XX,rob(21;21)(q10;10).



(Fuente: Tomada de Roy et al., 2015)

- **Mosaicismo:** Se trata del modo menos frecuente de aparición de síndrome de Down. Se habla, aproximadamente, del 2% de los casos (Basile, 2008; Coppedè, 2016; Jones et al., 2013; Lee et al., 2016; Sheets et al., 2011) y consiste en que el individuo presenta en su organismo tanto células con material genético normal como células trisómicas, siendo su fórmula cromosómica 47,XX o XY,+21/46,XX o XY (Arumugam et al., 2015; Roy et al., 2015). Este fenómeno es consecuencia de una segregación anómala de cromosomas homólogos, de manera que en el momento de la fecundación el óvulo y el espermatozoide aportan, tal y como les corresponde, un cromosoma 21 cada uno, por lo que el óvulo fecundado cuenta con un par cromosómico 21 dotado normalmente. El mosaicismo surge una vez superado este momento, en la segunda, tercera o posteriores divisiones celulares en la que una de las líneas celulares separa erróneamente el material genético del par cromosómico 21 mientras que el resto se divide con normalidad. La consecuencia de este hecho es que una de las líneas celulares mantiene la trisomía cromosómica, teniendo esta línea la peculiaridad de que de las dos células originadas en la mitosis

se mantienen con la trisomía siendo ésta viable, mientras que la otra que posee un solo cromosoma se convierte en inviable. Este hecho conlleva a que el feto posea dos líneas celulares, una normal y otra con 47 cromosomas procedente de la primera célula mutada. El número de células afectadas no puede ser determinado debido a que depende del momento concreto de la embriogénesis en el que suceda el mosaicismo.

- **Formas no clásicas:** En este apartado se incluyen las formas menos comunes que originan el síndrome de Down, tal y como la trisomía parcial de la región 21q22.3 con cariotipo 46,XX o 46,XY,dup(21)(q22.3) (Roy et al., 2013) o la isocromosomía del brazo largo del cromosoma 21, con cariotipo 46,XX o XY,+21,i(21)(q10) (Garduño – Zarazúa, Giammatteo, Kofman – Epstein y Cervantes, 2013).

## 2.4. FENOTIPO

La característica biológica fundamental de las personas con SD es la presencia de material genético adicional en el cromosoma 21 (Arumugam et al., 2015; Basile, 2008; Bull et al., 2011; Lee et al., 2016; Roizen y Patterson, 2003; Schieve, Boulet, Boyle, Rasmussen y Schendel, 2009), que origina la presencia de unos rasgos fenotípicos bien definidos, a pesar de que casi todos los aspectos del fenotipo del SD están sujetos a un elevado grado de variabilidad (Antonarakis y Epstein, 2006; Patterson, 2007). Más de 300 rasgos específicos se han llegado a asociar al síndrome de Down (Plomin et al., 2013), sin embargo, ninguno de estos rasgos dismórficos se manifiesta en más del 80% de los casos, no existiendo, por tanto, dos individuos con SD que presenten la misma combinación de características (Antonarakis y Epstein, 2006). Cabe señalar que, a pesar de esta gran variabilidad morfológica, en la mayor parte de los casos se pueden observar tres características comunes (Sherman et al., 2007): una fisonomía peculiar con rasgos visiblemente reconocibles que afectan a nivel corporal y que se manifiestan especialmente en los elementos craneofaciales, en las manos y en los pies; un grado variable de discapacidad cognitiva y una hipotonía muscular generalizada. A estos rasgos, los autores Holtzman y Epstein (2013) añadieron como elementos

característicos: problemas dermatológicos, anomalías congénitas del corazón e inmunodeficiencia.

### 2.4.1. Perfil físico

Como se ha especificado en el apartado anterior, a pesar de que la expresión fenotípica de las personas con síndrome de Down es muy variada, se puede destacar la presencia de unos rasgos físicos característicos que se muestran en un alto número de casos incluyendo desde la etapa neonatal hasta la edad adulta (Jones et al., 2013).

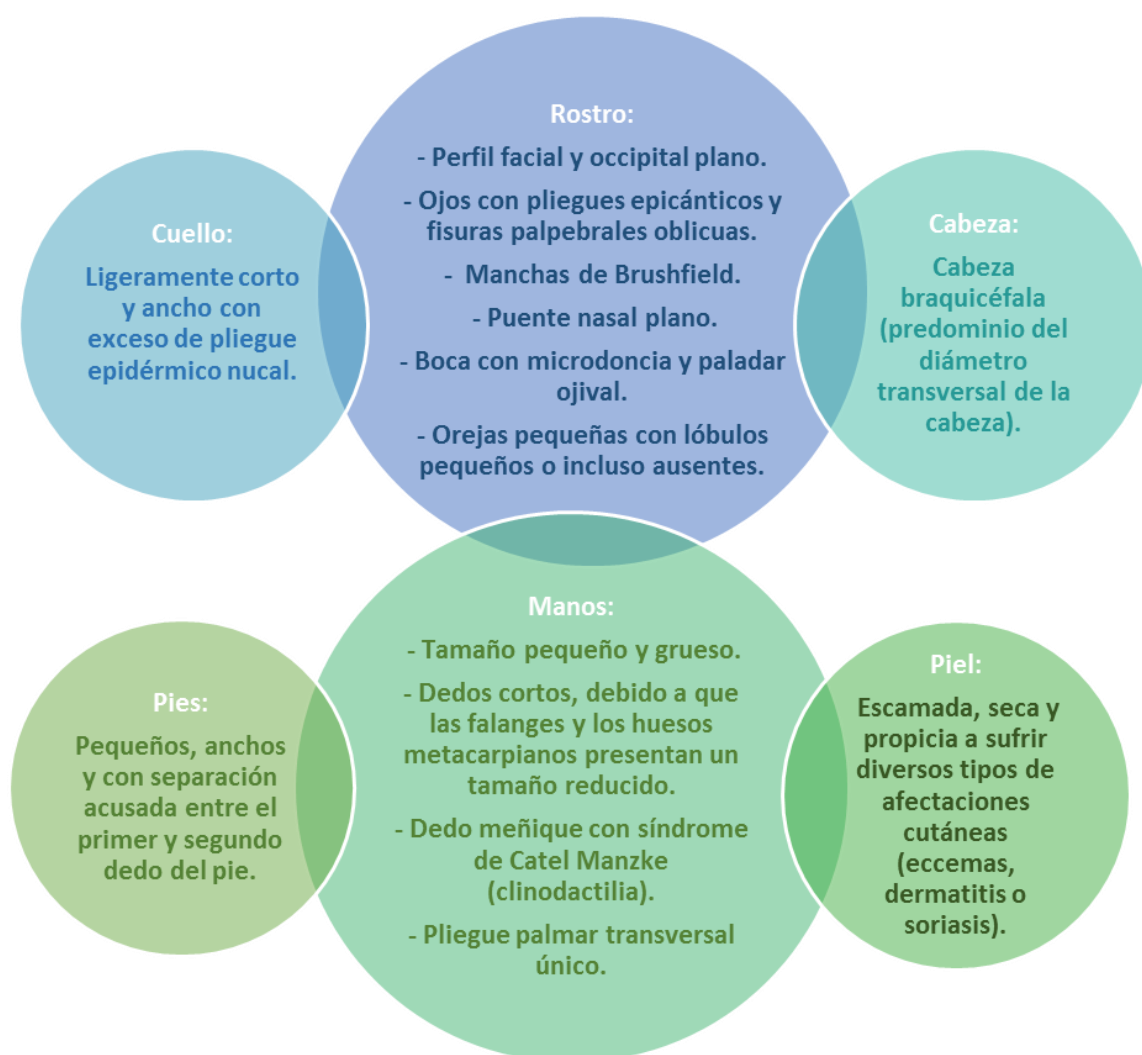
**Tabla 10: Principales características en el neonato con síndrome de Down.**

PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS EN EL NEONATO CON SD	
Hipotonía	80%
Reflejo de Moro insuficientemente desarrollado	85%
Hiperflexibilidad de las articulaciones	80%
Exceso de piel en la parte posterior del cuello	80%
Perfil facial plano	90%
Fisuras palpebrales oblicuas	80%
Aurículas anómalas	60%
Displasia de la pelvis	70%
Displasia de la falange media del dedo meñique	60%
Pliegue palmar único	45%

(Fuente: Tomada de Jones et al., 2013)

A continuación, se especifican los atributos físicos más determinantes y comunes en las personas con SD (Antonarakis y Epstein, 2006; Arumugam et al., 2015; Basile, 2008; Holtzman y Epstein, 2013; Jones et al., 2013; Plomin et al., 2013; Roizen y Patterson, 2003):

Fig. 14: Principales características físicas del síndrome de Down.



(Fuente: Elaboración propia a partir de datos tomados de: Antonarakis y Epstein, 2006; Arumugam et al., 2015; Basile, 2008; Holtzman y Epstein, 2013; Jones et al., 2013; Plomin et al., 2013; Roizen y Patterson, 2003)

#### 2.4.2. Perfil neuropsicológico

La morfología del cerebro en síndrome de Down se caracteriza por manifestar un tamaño del volumen cerebral menor a lo que equivaldría su homólogo en población sin SD, principalmente en zonas específicas como el cerebelo, la corteza frontal o el hipocampo (Stagni et al., 2017). Esta circunstancia viene determinada por la existencia, en el cerebro de una persona con SD, de una menor cantidad de neuronas, las cuales se hallan, al mismo tiempo, en un menor nivel de desarrollo que se traduce en un descenso

de la producción de contactos sinápticos interneuronales (Flórez, 2014b; Flórez, 2016a; Stagni et al., 2017) y una baja comunicación entre las diferentes regiones cerebrales (Edgin, 2013). La suma de los déficits encontrados en el sistema neuronal cerebral, derivados de la condición trisómica, se asocia a diversas alteraciones neurológicas entre las que se incluyen los déficits cognitivos, la demencia y las alteraciones neurológicas de los trastornos sistémicos (Lott y Dierssen, 2010; Plomin et al., 2013), estableciéndose el retraso cognitivo como uno de los rasgos más frecuentes e inherentes al desarrollo del individuo con SD (Perera et al., 2013; Roubertoux y Kerdelhué, 2006). Es preciso concretar que, debido a la alta variabilidad fenotípica del síndrome, el deterioro cognitivo se muestra en la persona con SD en grados muy variables (Flórez, 2014b; Plomin et al., 2013). Afortunadamente, cabe destacar que el desempeño social observado en las personas con SD es, en términos generales, más elevado de lo que correspondería por nivel de CI, situándose éste con un promedio general más allá de lo esperado para la edad mental, con aproximadamente una media de 3,3 años por encima de la edad mental en individuos adultos (Jones et al., 2013).

Al igual que ocurre en lo referente a las características físicas del síndrome de Down, la compleja variabilidad fenotípica impide crear un patrón estándar de alteraciones neurológicas que afecte a todos los individuos con SD de la misma manera. Sin embargo, sí se puede esbozar una serie de rasgos que muestran una frecuencia de aparición significativa teniendo en cuenta el porcentaje total de casos. Así mismo, es fundamental puntualizar que, en el momento de hacer referencia a las características neuropsicológicas en SD, la comprensión del concepto no se puede limitar a la concepción psicométrica de la inteligencia o cociente intelectual (CI). Los niveles cognitivos del individuo deben tener en cuenta la suma de los diferentes procesos neuropsicológicos que posibilitan a la persona relacionarse directamente con su entorno, tal y como la memoria, la atención, el raciocinio, el tratamiento y procesamiento de la información, la resolución de problemas o la capacidad comunicativa – lingüística (Perera et al., 2013).

De este modo, se puede determinar que el síndrome de Down tiende a presentar alteraciones neuropsicológicas que se manifiestan en:

- **Procesos cognitivos de aprendizaje y tratamiento de la información:** Las habilidades cognitivas son entendidas como las capacidades neuropsicológicas que facultan al ser humano para acceder a la información de su entorno y la pertinente interacción con él. El síndrome de Down se caracteriza por denotar déficits significativos en la cognición, por lo que el acceso al mundo que rodea a la persona con SD se ve alterado en grados variables (Perera et al., 2013). La realidad cognitiva de las personas con trisomía 21 resulta muy compleja. Diferentes investigaciones han demostrado que este tipo de personas poseen diferentes regiones cromosómicas afectadas que dificultan sus procesos cognitivos, llegándose incluso a identificar y denominar una *región crítica del cromosoma 21* (DSCR). No obstante, las alteraciones manifestadas en el fenotipo cerebral del síndrome de Down, no dependen únicamente de la alteración de un solo gen, sino que surge tras la interacción de genes localizados en la DSRC (como los genes: DYRK1A, SIM2, DSCAM, KCNJ6, entre otros) con otros genes ubicados en situaciones externas a dicha región (Perera et al., 2013).

En referencia a los rasgos distintivos del perfil neurocognitivo de los individuos con SD, uno de los más significativos se basa en la capacidad que presentan estos sujetos ante la realización de actividades basadas en códigos no verbales, frente a actividades diseñadas en base a códigos verbales (Flórez et al., 2014). La estructura y el ritmo de procesamiento cerebral propio del síndrome de Down se caracterizan por la lentitud de los procesos de codificación, interpretación y elaboración de la información y toma de decisiones consecuente. Estos motivos conllevan a un desarrollo más complejo y costoso de los procesos de conceptualización, abstracción, generalización y transferencia de los aprendizajes. Mientras que el logro de tareas complejas que requieren mayores estrategias de planificación y resolución de problemas, supone un mayor reto para este tipo de personas (Daunhauer et al., 2014).

El estudio de los perfiles y las alteraciones cognitivas de las personas con SD, es, actualmente, uno de los centros de interés más significativos de la investigación científica del síndrome de Down, siendo además la tendencia vigente la búsqueda de aplicaciones farmacológicas que puedan mejorar o prevenir los déficits neurocognitivos de las personas con síndrome de Down (Fernández y Reeves, 2015;

Flórez, 2016a; Gardiner, 2015) o controlar los problemas conductuales asociados (Flórez, 2017c). En este campo, uno de los genes más estudiados clínicamente es el DYRK1A. Diversos estudios centrados en el control del gen DYRK1A presente en modelos murinos, tanto trisómicos como transgénicos, han obtenido notables resultados en relación a la mejora de los procesos neuropsicológicos tras la administración de diferentes compuestos farmacológicos, por lo que recientemente la investigación se ha trasladado del ensayo clínico realizado en modelos animales, al ensayo en casos de seres humanos (Flórez, 2016b; Perera et al., 2013; Stagni et al., 2017; Torre de la et al., 2014). En el año 2009, Guedj et al., llevaron a cabo un valioso estudio en el que revelaron las propiedades terapéuticas de la epigallocatequina galato (EGCG), flavonol mayoritario del extracto de té verde, capaz de inhibir la enzima codificada por el gen DYRK1A. La EGCG logra reducir las consecuencias patógenas producidas por la hiperactividad enzimática del gen DYRK1A, causante de alteraciones cognitivas en personas con SD (Perera et al., 2013; Torre de la et al., 2014; Valenti et al., 2016; Xie, Ramakrishna, Wieraszko y Hwang, 2008). Actualmente, los científicos Mara Dierssen y Rafael de la Torre, se encuentran llevando a cabo una serie de estudios en España, que pretenden identificar los efectos positivos que la EGCG posee sobre la mejora cognitiva en personas con SD. Simultáneamente, desde el año 2015, en España, se empezó a comercializar un producto farmacéutico a modo de suplemento nutricional, compuesto por 266mg de extracto de té verde (EGCG), distribuido comercialmente bajo el nombre de FontUp, encontrándose sus beneficios y resultados de administración en personas con SD en fase de estudio (Dierssen y Torre de la, 2014, Torre de la, 2014).

- **Procesos de memoria:** Los procesos de memoria en la población con SD tienden a presentar déficits, siendo más acusadas las deficiencias en la capacidad de retención y permanencia (Milojevich y Lukowski, 2016), en los procesos de ampliación y generalización de la información (Perera et al., 2013), en la memoria declarativa y, de forma más específica, en la memoria episódica (Spanò y Edgin, 2017), en la memoria de las funciones ejecutivas diarias (Spanò y Edgin, 2017), en el desarrollo de la memoria verbal a corto plazo (Fernández y Gràcia, 2013; Næss,



Lervåg, Lyster y Hulme, 2015) y, concretamente, en la memoria operativa, también conocida por su nomenclatura en inglés *working memory* (Daunhauer et al., 2014; Fernández y Gràcia, 2013).

Así mismo, la capacidad memorística de los individuos con SD tiende a asociarse con la presencia de mayores limitaciones en el subsistema y registro auditivo – vocal, encargado del procesamiento de la información verbal, frente al subsistema viso – espacial. No obstante, actuales investigaciones como la realizada por Yang, Connors y Merrill (2014), sugieren que no se puede confirmar plenamente que las habilidades viso – espaciales sean un punto fuerte en contraposición a las capacidades cognitivas de los sujetos con SD. En una profunda revisión literaria, realizada por dichos autores, de 200 investigaciones internacionales de impacto centradas en el estudio de las capacidades viso – espaciales de personas con SD desde el año 1987 al año 2013, se observó que no existía una evidencia clara de la primacía de las habilidades viso – espaciales sobre las cognitivas, encontrándose en las personas con SD perfiles cognitivos que mostraban habilidades cognoscitivas equivalentes a las viso – espaciales, combinadas con otras habilidades cognoscitivas superiores a las viso – espaciales.

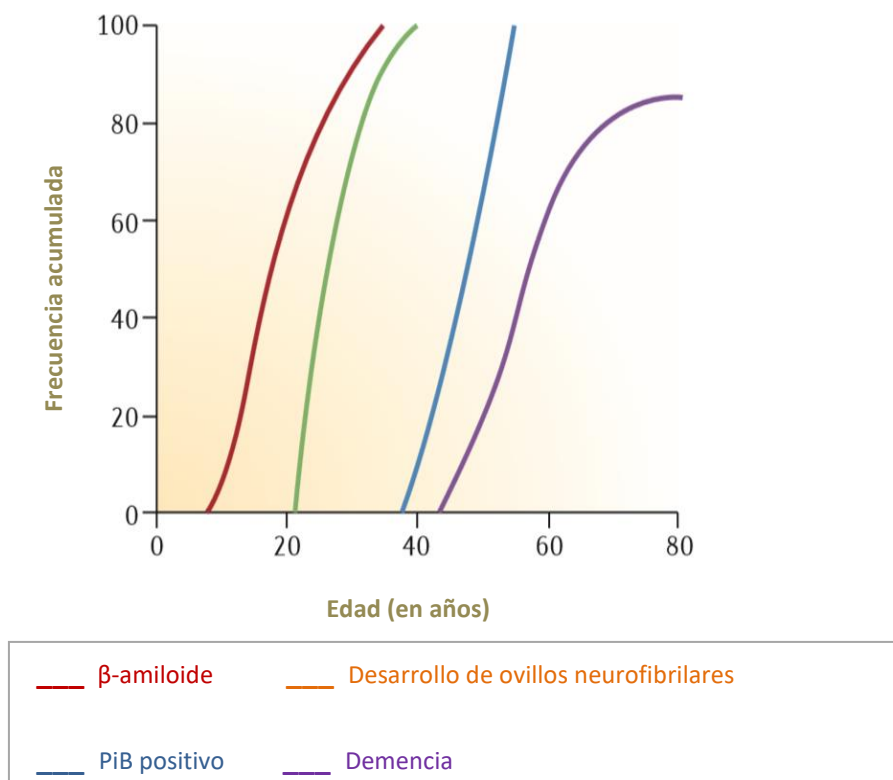
- **Procesos de desarrollo del lenguaje:** Los procesos de desarrollo lingüístico de las personas con SD están marcados por una evolución lenta y compleja, encontrándose los distintos aspectos del lenguaje afectados en diferentes grados, aún en personas que comparten perfiles cognitivos similares (Fernández y Gràcia, 2013). Las dificultades existentes en los procesos de desarrollo comunicativo – lingüístico se manifiestan en la población con SD desde etapas infantiles, abarcando, inclusive, los primeros meses de vida del niño. A pesar de que no se pueda hablar de un patrón de desarrollo lingüístico único y estándar, sí se puede hacer referencia en el proceso de desarrollo del lenguaje a la presencia generalizada de dificultades en la adquisición de elementos formales y de contenido lingüístico, frente a los elementos prácticos y a la competencia comunicativa (Fernández y Gràcia, 2013). Gran parte de los déficits surgidos en esta área vienen determinados por las dificultades presentes en los procesos funcionales de núcleos nerviosos del lenguaje, lo que se traduce en importantes restricciones en el desarrollo de los

aspectos morfosintácticos del lenguaje (Perera et al., 2013), así como de elementos lingüísticos, tales como la memoria verbal a corto plazo, la adquisición de las estructuras gramaticales y la adquisición de léxico y vocabulario (Næss et al., 2015). Estas limitaciones se encuentran, en gran parte de las ocasiones, asociadas a una evolución incompleta de determinadas áreas cerebrales, como el área de Broca o el área de Wernike (Perera et al., 2013).

- **Procesos de deterioro cognitivo (demencia y Alzheimer):** Se estima que entre el 25 y el 30% de los individuos con SD manifiesta algún tipo de patología mental durante su vida, encontrándose entre los más frecuentes el trastorno bipolar, la depresión y el estado distímico (Flórez, 2014a). Sin embargo, actualmente se está observando un significativo incremento del número de casos de personas con SD con Alzheimer, hecho que se encuentra directamente vinculado al aumento de la esperanza de vida en este tipo de población. Entre la década de los años 20 y los 30, el promedio de esperanza de vida para individuos con SD se situaba en torno a los 9 años (Penrose, 1949), mientras que actualmente se habla de aproximadamente 60 años (Hodapp, Burke, Finley y Urbano, 2016; Zigman, 2013). Si esta evidencia se vincula al hecho de que el riesgo de padecer enfermedades como la demencia o el Alzheimer aumenta en edades avanzadas, se obtiene como resultado el incremento en el número de casos de sujetos con SD pacientes de enfermedades mentales (Ballard, Mobley, Hardy, Williams y Corbett, 2016). El deterioro cognitivo de las personas con SD se hace más acusado a partir de los 45 años de edad, provocando la aparición de trastornos asociados con dicho deterioro, por lo que los esfuerzos en la investigación actual se centran en alcanzar la máxima comprensión posible acerca de la relación existente entre la aparición de la demencia y el Alzheimer con el cromosoma 21, así como de la posible existencia de mecanismos patogénicos análogos entre el SD y el Alzheimer (Hartley et al., 2015; Plomin et al., 2013). La tendencia investigadora se concentra en analizar en el cromosoma 21 la presencia de tres copias del gen de la proteína precursora amiloidea (APP), proteína que juega un papel clave en el desarrollo de la enfermedad de Alzheimer (Ballard et al., 2016; Hithersay, Hamburg, Knight y Strydom, 2017; Wiseman et al., 2015). Los hallazgos realizados hasta la actualidad revelan que la copia extra de la proteína precursora

de amiloide puede favorecer el desarrollo de Alzheimer a través del incremento de los niveles de  $\beta$ -amiloide que, a su vez, se almacena en el cerebro de personas con síndrome de Down y Alzheimer, a pesar de que estos individuos pueden llegar a vivir hasta edades avanzadas con la acumulación de amiloide antes de desarrollar demencia (Hartley et al., 2015; Wiseman et al., 2015). El gráfico 1 muestra la acumulación, a través de la edad de los individuos, de depósitos de placas amiloides [medidos a través de métodos histológicos y de tomografía por emisión de positrones (PET) con el componente Pittsburgh B (PiB)], ovillos neurofibrilares y demencia. Se puede comprobar que los individuos con SD acumulan desde edades tempranas depósitos de placa amiloide sin desarrollar demencia hasta edades más tardías (Wiseman et al., 2015). Los importantes progresos realizados en el desarrollo de tecnologías de investigación científica, han favorecido no sólo el estudio de la relación existente entre el SD y la enfermedad del Alzheimer, sino también de la relación del Alzheimer con la población general (Hithersay et al., 2017; Wiseman et al., 2015).

**Gráfico 1: Desarrollo de patología y la demencia en síndrome de Down con Alzheimer.**



(Fuente: Gráfico tomado de Wiseman et al., 2015)

### 2.4.3. Trastornos asociados

La presencia de material genético extra del cromosoma 21 provoca que numerosas patologías aparezcan asociadas al síndrome de Down, siendo la discapacidad intelectual y la hipotonía dos de los hechos que se manifiestan en prácticamente la totalidad de los casos (Antonarakis y Epstein, 2006; Basile, 2008; Freeman et al., 1998; Sherman et al., 2007). A ellos, hay que añadir, además, otras alteraciones, defectos congénitos y trastornos médicos que se vinculan con alta frecuencia al síndrome (Sherman et al., 2007) como son las cardiopatías, los trastornos digestivos, la pérdida de audición o los problemas oftalmológicos. Por este motivo, es recomendable la realización de evaluaciones clínicas en dichas áreas a los recién nacidos con trisomía en el par 21 (Roizen y Patterson, 2003). Tras una exhaustiva revisión bibliográfica (Antonarakis y Epstein, 2006; Arumugam et al., 2015; Bull et al., 2011; Esbensen, 2016; Freeman et al., 1998; Jones et al., 2013; Lal, White, Joseph, Bakergem van y LaRosa, 2015; Lee et al., 2016; Real, Quero, Moldenhauer y Suárez, 2015; Roizen y Patterson, 2003; Roubertoux y Kerdelhué, 2006; Sherman et al., 2007; Shiang, 2014), se determina que las siguientes patologías muestran una frecuencia de aparición relativamente significativa en individuos con SD:

**Fig. 15: Trastornos y aspectos clínicos asociados más frecuentes en Síndrome de Down.**

#### **Cardiopatías:**

Se ha determinado que alrededor del 50% de los nacimientos de niños con SD padece una cardiopatía congénita, siendo más habituales las lesiones relacionadas con el defecto septal auriculoventricular (45% de los recién nacidos con síndrome de Down), el defecto septal ventricular (35%); el defecto del tabique auricular (8%), el conducto arterioso persistente (7%), la tetralogía de Fallot (4%) y otras lesiones (1%).

#### **Tr. auditivos:**

Entre la población con SD es frecuente la existencia de un significativo riesgo de pérdida de la audición (75%), la cual suele ser consecuencia de complicaciones otorrinolaringológicas leves, como las otitis medias (50% - 70%).

### **Tr. de la visión:**

Más de la mitad (60%) de la población con SD presenta problemas oftalmológicos, entre los que se incluyen errores refractivos graves (50%) y cataratas (15%). La miopía y el astigmatismo presentan, asimismo, altas tasas de prevalencia.

### **Tr. gastrointestinales:**

La frecuencia de aparición está en torno al 12% de la población con SD. La manifestación clínica de las anomalías gastrointestinales es muy amplia, pero se pueden señalar como las más frecuentes: la atresia esofágica (obstrucción del esófago que impide el correcto tránsito de los alimentos), la atresia o estenosis duodenal (obstrucción de la parte del intestino situada tras el estómago), las malformaciones anorrectales, el megacolon agangliónico (o enfermedad de Hirschsprung) y la celiaquía (intolerancia al glúten).

### **Tr. odontoestomatológicos:**

Suele ser frecuente la erupción dentaria retardada y la inadecuada disposición de los dientes en la boca, así como la ausencia del crecimiento de alguna de las piezas.

### **Tr. respiratorios:**

La población SD tiende a presentar diversos problemas respiratorios, siendo los más frecuentes las anomalías y las infecciones en el tracto respiratorio, tanto inferior (bronquitis y neumonía) como superior (rinitis, sinusitis, etc.). La apnea obstructiva del sueño está considerada como el trastorno respiratorio más común en esta población, afectando entorno al 50% de los individuos, vinculándose su origen al desarrollo excesivo de las amígdalas y adenoides, situaciones de estrechez de los conductos respiratorios, hipoplasia facial o macroglosia, entre otros.

### Tr. endocrinos:

Enfermedades que afectan a la glándula tiroides se suele presentar entre el 4% y 18% de los casos. Generalmente los individuos con SD tienden a presentar trastornos de hipotiroidismo leve, los cuales, en gran parte de las ocasiones, no requieren tratamiento médico.

### Dismorfias craneofaciales:

La braquicefalia es un rasgo común en SD (62,3%), a pesar de que los sujetos puedan mostrar otras dismorfias craneales, tal y como: hiperbraquicefalia (27,3%), dolicocefalia (7,8%) o mesocefalia (2,6 %).

### Otros trastornos:

- Leucemia (1%), destacando que la incidencia de la leucemia es 300 veces mayor que en la población general.
- Disfunción neurológica (1% - 13%).
- Trastorno mieloproliferativo transitorio (4% - 10%).
- Dislocación de la cadera (6%).

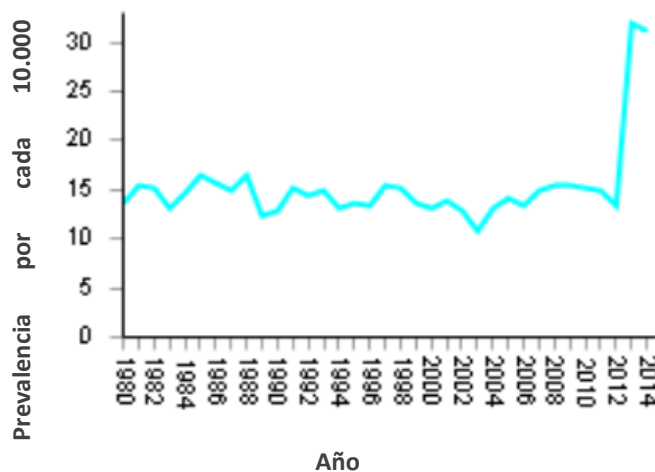
(Fuente: Elaboración propia a partir de datos tomados de: Antonarakis y Epstein, 2006; Arumugam et al., 2015; Bull et al., 2011; Esbensen, 2016; Freeman et al., 1998; Jones et al., 2013; Lal et al., 2015; Lee et al., 2016; Real, Quero, Moldenhauer y Suárez, 2015; Roizen y Patterson, 2003; Roubertoux y Kerdelhué, 2006; Sherman et al., 2007; Shiang, 2014)

## 2.5. EPIDEMIOLOGÍA. FACTORES DE RIESGO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL

Dos datos marcan la actual tasa de nacimientos de niños con SD. En primer lugar, se puede determinar que el número de fetos con SD concebidos ha aumentado en consonancia con el incremento de la media de edad de las mujeres embarazadas, el principal factor considerado como indicador de riesgo. En segundo lugar, el avance de la medicina y los cambios legislativos han permitido que gran número de embarazos con bebés portadores de síndrome de Down en los que se han llevado a cabo diagnósticos

prenatales se hayan visto interrumpidos de manera voluntaria. Por tanto, la tasa de nacimientos de bebés con SD se ha incrementado de 1 de cada 1.000 nacimientos, a 1 de cada 700 nacimientos vivos en el mundo (Holtzman y Epstein, 2013; Patterson, 2007; Roizen y Patterson, 2003), estimándose una población mundial de entre 5 y 8 millones de personas con este síndrome (Ballard et al., 2016). En EEUU se estima que la prevalencia se sitúa en 1 de cada 732 nacimientos, pero que existe variabilidad entre los grupos étnicos que conviven en el país (Sherman et al., 2007). Concretamente, en España, las últimas cifras obtenidas a través de la base de datos estadística EUROCAT (2017), siglas correspondientes a European Surveillance of Congenital Anomalies, la prevalencia registrada de nacimientos de síndrome de Down en el año 2014 por cada 10.000 nacimientos fue superior a 30 casos de cada 10.000. Cabe destacar que, durante los últimos 30 años, esta tasa se ha mantenido dentro de parámetros cercanos entre sí (entre 11 y 17 nacimientos de cada 10.000 bebés nacidos), mientras que durante los últimos dos años de los que se puede consultar actualmente la información (entre 2012 y 2014) las cifras se incrementan de modo considerable (más de 30 nacimientos de niños con SD por cada 10.000) (véase gráfico 2).

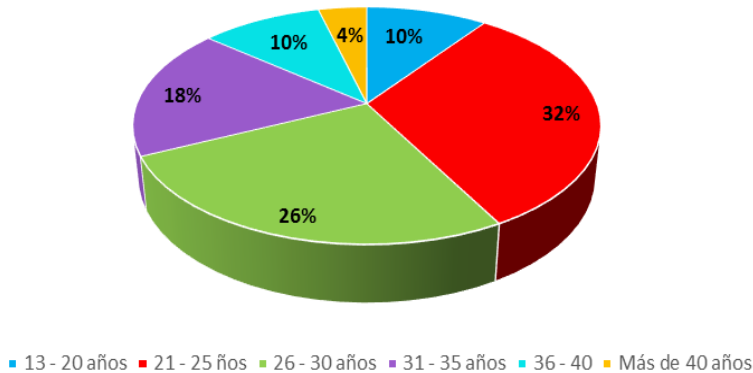
**Gráfico 2: Prevalencia por cada 10.000 nacimientos vivos de síndrome de Down, para los siguientes registros: España, de 1.980 a 2.014.**



(Fuente: Datos obtenidos mediante EUROCAT, 2017)

### 2.5.1. Principales factores de riesgo

**Gráfico 3: Proporción de nacimientos con SD por grupos de edad materna en una muestra de 117 mujeres de Bengala del Oeste.**



(Fuente: Tomado de Roy et al., 2015)

más sospechosos sobre la incidencia en su origen. Lionel Sharples Penrose (1933, 1934), a través de diversos estudios publicados en la década de los 30, afirmó que la edad avanzada materna, pero no la paterna, era un factor clave a la hora de determinar las posibilidades de tener un hijo con SD. A partir de los estudios originales de Penrose, a principios de la década de los 60, se determinó que la causa última que originaba el síndrome de Down se refería a principios citogenéticos, comprobándose simultáneamente que la edad materna era el factor de riesgo más importante (Buckley, Bird, Sacks y Perera, 2005; Loane et al., 2013; Loeches et al., 1991; Sherman et al., 2007), a pesar de que la mayor tasa de nacimientos con SD fuera procedente de madres menores de 35 años debido a la mayor proporción de nacimientos y concepciones ocurridas hasta dicha edad, tal y como se puede observar en el gráfico 3 (Arumugam et al., 2015; Roy et al., 2015). Se considera que cuanto más avanzada sea la edad de la madre existen posibilidades más altas de que se produzca una no disyunción en el ovocito, la cual puede ser causada a su vez por una acumulación de elementos tóxicos tras una prolongada exposición ambiental, por una degeneración del mecanismo meiótico o por un envejecimiento biológico del ovario (Sherman et al., 2007). Lo lógico es que diversos procesos implicados en la fecundación y gestación del feto se vean afectados por la edad materna avanzada, dando lugar a un fallo genético que traiga como consecuencia el síndrome de Down.

#### ▪ Edad

**materna:** La edad materna es y ha sido desde los comienzos de la investigación sobre la etiología y epidemiología del SD, uno de los factores de riesgo



- **Patrones maternos alterados de recombinación:** Ya en 1954, Penrose, propuso otras posibles causas del origen del síndrome Down, además de la edad materna avanzada, como eran la susceptibilidad genética, las descompensaciones cromosómicas causadas por translocación y los factores asociados a la fluctuación de la perturbación endocrina. Estudio que sirvió de base para ampliar el patrón de factores vinculados a la no disyunción materna y, por tanto, al origen del SD en el feto. Los patrones de recombinación alterados (Coppedè, 2016; Sherman et al., 2007) son uno de los factores más investigados y vinculados al origen del SD. La recombinación meiótica, proceso considerado elemental para la distribución normal de material cromosómico, no se produce de igual forma en todos los cromosomas del ser humano. Cuando se producen particularidades o alteraciones en dicho proceso, puede resultar un reparto anómalo del material génico, que puede conllevar, en este caso a la formación de la trisomía 21. A pesar de que actualmente no existe una explicación definitiva de porqué surgen estas alteraciones en los mecanismos biológicos, se estima que el proceso de recombinación distal no es válido para asegurar la unión de cromosomas homólogos hasta la anafase I. Mientras que por otro lado, el proceso de recombinación peri – centromérico sí es suficiente para mantener la unión cromosómica, evitando la disociación de los cromosomas homólogos (Montoya, Satizábal, García y Sánchez, 2008).
- **Metabolismo del folato materno:** El folato o folacina, ácido fólico en su forma sintética, es un tipo de vitamina esencial perteneciente al grupo B. Su papel como transmisora de unidades de un solo átomo de carbono durante la síntesis de precursores de ácidos nucleicos, le otorga un papel fundamental durante los procesos de división celular, así como en el alcance de niveles adecuados de metilación del ADN (Helm et al., 2017). La tendencia investigadora cada vez le otorga una mayor importancia a la relación existente entre los nutrientes y la genética. En este caso, en el metabolismo materno del folato se han encontrado correlaciones evidentes entre dicho proceso metabólico y los indicadores moleculares de la irregularidad del genoma percibido en las madres de hijos con síndrome de Down (Coppedè, 2016). La ingesta de folato en niveles adecuados

en la dieta materna durante la concepción y el embarazo pero, en especial, la constatación de su correcto metabolismo, ayuda a disminuir el riesgo materno del SD en el feto, por considerarse que la eficiencia en su metabolismo beneficia al proceso de asociación del par cromosómico 21 y evita las alteraciones epigenéticas durante el proceso de desarrollo embrionario (Coppedè 2015).

- **Otros factores maternos de riesgo:** A pesar de que los principales factores maternos de riesgo para síndrome de Down con mayor peso en la investigación científica actual son los mencionados anteriormente (edad avanzada de la madre, patrones maternos alterados de recombinación y déficits en el metabolismo materno del folato) se estima que el rol de otro tipo de variables de carácter personal y/o medioambiental, pueden actuar como importantes indicadores potenciales de riesgo (Coppedè, 2016). Por una parte, la presencia de obesidad en la madre puede suponer un riesgo para el nacimiento de un hijo con SD, especialmente, en comparación con mujeres con un índice de masa corporal situado dentro de parámetros normales (Hildebrand, Källén, Josefsson, Gottvall y Blomberg, 2014). Mientras que por otra parte, la exposición directa a contaminantes ambientales, tales como, el contacto con componentes radiactivos o agua altamente contaminada, pueden estar relacionados con una mayor incidencia de nacimientos de bebés con SD (Ghosh y Dey, 2013). Así mismo, no sólo el consumo de tabaco en sí mismo se encuentra relacionado con un mayor riesgo en el nacimiento de un hijo con SD (Ghosh y Dey, 2013), sino que madres que presentan hábitos de consumo de tabaco simultáneos a la utilización de anticonceptivos de corte oral, muestran el séptuple de posibilidades a la hora de concebir un hijo con trisomía 21 (Yang et al., 1999). Por tanto, se corrobora que Indicadores relacionados con la exposición a factores medioambientales nocivos, obesidad y malnutrición, tabaquismo, alcoholismo o consumo de sustancias psicotrópicas, entre otros, propios de contextos socioeconómicos y culturales deprimidos, se encuentran altamente correlacionados con la no disyunción del par cromosómico 21 (Hunter et al., 2013).

- **Factores de riesgo paterno:** Aunque la mayor parte de la investigación se encuentra centrada en los factores de riesgo materno para dar explicación al origen del SD, actualmente están proliferando estudios relacionados con los indicadores de riesgo paterno. Y a pesar de que los datos con los que se cuenta en la actualidad sobre la materia son ciertamente escasos y no concluyentes, diversos autores han obtenido hallazgos dignos de tener en consideración sobre la contribución paterna en el riesgo de tener un hijo con SD (Coppedè, 2016). En primer lugar, es preciso mencionar que solamente el 10% de la totalidad de casos con SD ha sido producido por fallos genéticos de origen paterno (Karmiloff – Smith et al., 2016). No obstante, diferentes autores han investigado sobre causas de origen paterno que pueden tener que ver en la participación de la génesis de la trisomía 21. Steiner et al., (2015) comprobaron en su estudio que la juventud del padre, podría ser considerado un posible indicador de riesgo a la hora de tener un hijo con SD. Por otra parte, y al igual que ocurre en el caso materno, el estilo de vida se encuentra estrechamente vinculado a la aparición de aneuploidías (o disposición de un número inadecuado de cromosomas en el organismo), en este caso en el esperma. Mientras que la reciente investigación de Jurewicz et al., (2014) estableció una correlación positiva entre la obesidad del padre y la aparición de aneuploidías en la disomía del par cromosómico 21, concretamente en la explicación de la aparición de un cromosoma extra en el par 21; hábitos cotidianos poco saludables de la vida diaria, tales como el consumo excesivo de tabaco, alcohol o cafeína (Templado, Vidal y Estop, 2011) o la exposición ante sustancias tóxicas, tal y como los insecticidas (Radwan et al., 2015) incrementan las posibilidades de aparición de aneuploidías en el esperma.

Para finalizar, la siguiente figura tomada de Coppedè (2016), resume los principales factores de riesgo en el proceso completo (desde antes de la concepción) a tener en cuenta a la hora de determinar el posible origen de la trisomía 21 en el feto y los cuales han sido detallados anteriormente (véase figura 16).

**Fig. 16: Factores de riesgo del síndrome de Down.**

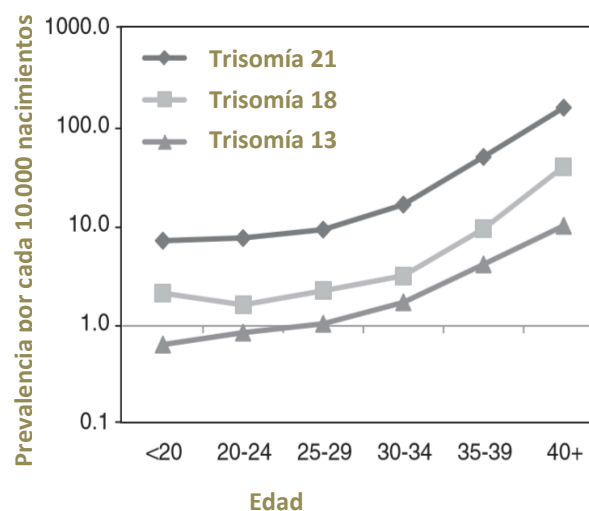


(Fuente: Tomado de Coppèdè, 2016)

## 2.5.2. Pruebas de diagnóstico prenatal

El segundo de los factores que posee una incidencia directa en este descenso de la tasa de nacimientos de bebés con síndrome de Down es la realización de pruebas de

**Gráfico 4: Prevalencia en escala logarítmica de trisomía 21, 18 y 13 según edad materna por cada 10.000 nacimientos en 12 países europeos (1990 a 2009).**



(Fuente: Tomada de Loane et al., 2013)

diagnóstico prenatal. Este tipo de pruebas diagnósticas fue introducido en EEUU en la década de los 70 e inicialmente se reducían a la realización de pruebas invasivas durante el segundo trimestre del embarazo (Roizen, 2001; Roizen y Patterson, 2003). La tendencia actual en los campos de medicina e investigación es la de sustituir este prototipo de exploraciones invasivas, como el muestreo de vellosidades coriónicas o la amniocentesis, entre otras, por pruebas que eviten riesgos de pérdida de la vida del feto, como los análisis de sangre acompañados de diagnósticos citogenéticos prenatales, dentro del grupo de exámenes denominado como pruebas no invasivas de detección prenatal (Fandiño – Losada, Lucumí – Villegas, Ramírez – Cheyne, Izasa de Lourido y Saldarriaga, 2016; Roizen y Patterson, 2003). La elección de los futuros progenitores hacia las pruebas no invasivas de detección prenatal se basa en muchas razones, destacando entre ellas el nulo o inexistente riesgo de aborto involuntario y el acceso a resultados precoces tanto positivos como negativos del estado del futuro bebé, lo que permite a las familias una ventaja temporal para una toma de decisiones difícil (Morain et al., 2013; Schendel van et al., 2017), aunque siempre teniendo en cuenta la cuestión añadida de la posibilidad de la aparición de resultados falso – positivos, así como de errores en la detección de las aneuploidías fetales (Jiang et al., 2017). La principal consecuencia de estos importantes avances médicos ha sido que la sensibilidad y eficacia de las pruebas se haya incrementado notablemente y, por tanto, el porcentaje de fetos diagnosticados de forma prenatal bajo riesgos mínimos haya aumentado (Dolk y Wellesley, 2014; Roizen, 2001). Así mismo, hay que tener en cuenta que la realización de pruebas esenciales de detección prenatal, como el ultrasonido o el análisis de suero materno, se suministran, no sólo en embarazos de riesgo, si no que forman parte del protocolo habitual de embarazos convencionales (Fandiño – Losada et al., 2016; Sheets et al., 2011), relegando la administración de pruebas invasivas a las gestaciones determinadas como de alto riesgo de aneuploidías o a los casos fetales con anomalías estructurales detectadas previamente mediante pruebas de ultrasonido, (Gil, Akolekar, Quezada, Bregant y Nicolaidis, 2014; Twiss, Hill, Daley y Chitty, 2014).

A continuación se detalla una lista con las pruebas prenatales diagnósticas más utilizadas clasificadas según sean o no de corte invasivo:

- **Invasivas:**

- **Amniocentesis:** Se trata de una de las primeras técnicas de diagnóstico prenatal, desarrollada en la década de los 70 (Patterson y Costa, 2005). La amniocentesis consiste en realizar en la cavidad amniótica materna una punción por vía abdominal, gracias a la cual se obtienen células fetales para su posterior análisis. Se realiza preferentemente entre la semana 15 y la semana 17 de gestación (Arumugam et al., 2015) y conlleva aproximadamente un 1% de posibilidades de aborto, lesión fetal o infección materna (Audibert, Campagnolo y Carroll, 2015; Cole y Jones, 2013; Wilson, Gagnon).
- **Biopsia de vellosidades coriónicas:** Se trata de una técnica que surge posteriormente a la amniocentesis, a mediados de la década de los 70 (Patterson y Costa, 2005) y que consiste en analizar un fragmento de material placentario que ha sido obtenido previamente por vía vaginal o abdominal (Arumugam et al., 2015). Se suele llevar a cabo entre la semana 12 y 14 del embarazo y conlleva, al igual que el resto de pruebas invasivas, un porcentaje de riesgo de aproximadamente el 1% (Cole y Jones, 2013; Wilson et al., 2015).
- **Cordocentesis:** También conocida como prueba percutánea de muestra de sangre fetal del cordón umbilical, se trata de una técnica empleada como último recurso y cuando es necesario un estudio directo del feto. La cordocentesis fue introducida en la práctica clínica por primera vez durante la década de los 80 y se lleva a cabo mediante la inserción de una aguja o punción en el cordón umbilical para tener, de este modo, acceso a la circulación sanguínea fetal, con la intención de realizar un estudio posterior del cariotipo embrionario (Society for Maternal – Fetal Medicine et al., 2013). La cordocentesis se suele llevar a cabo a partir de las 18 semanas de embarazo y se emplea tanto para la diagnosis como para la terapia fetal. La tasa de riesgo de interrupción involuntaria del embarazo se sitúa entre el 1,3% y el 25% para gestaciones de fetos portadores de anomalías simples o múltiples, constituyéndose como el factor más importante de riesgo de aborto involuntario la punción de la arteria umbilical, dado que puede provocar posibles disfunciones cardíacas en el feto (Wilson et al., 2015).

- **No invasivas:**

- **Diagnóstico prenatal en base a estudios ecográficos:** Los estudios ecográficos forman parte de la rutina habitual del control clínico prenatal a los que se somete una mujer en un embarazo usual (Greiner y Conklin, 2015; Sheets et al., 2011). Sin embargo, los marcadores ecográficos pueden aportar valiosa información de diagnóstico prenatal. En relación con la diagnosis del síndrome de Down, dos son los indicadores ecográficos a los que se presta una mayor atención: las alteraciones en el sistema cardiovascular del feto y la medición del húmero y del fémur, a pesar de que la obtención de estos últimos datos ha visto reducido su valor como factor predictivo de un posible diagnóstico de SD. Dentro de los estudios ecográficos, realizados a través de técnicas de ultrasonido, se encuentra el **examen de translucencia nuchal fetal**, también conocido como examen de pliegue nuchal. El examen de translucencia nuchal fetal se desarrolló en la década de los 90 y utiliza la técnica del ultrasonido para analizar la medida del engrosamiento del pliegue de la nuca del feto y detectar, de este modo, la aparición de aneuploidías cromosómicas (Patterson y Costa, 2005). La prueba se realiza entre la semana 10 y 14 de gestación y se basa en la medición del grosor del pliegue nuchal fetal, tratándose de una técnica indicadora de riesgo, y no, de una prueba diagnóstica definitiva, por lo que son necesarias pruebas adicionales para corroborar el diagnóstico del bebé. En fetos en los que el grosor del pliegue nuchal rebasa el percentil 95, la sensibilidad del test se sitúa en aproximadamente el 75%, presentado un 5% de posibilidades de falso – positivo (Flórez, 2009).
- **Pruebas de análisis del suero materno:** A pesar de que popularmente son conocidas como pruebas de diagnóstico prenatal, realmente se trata de un conjunto de pruebas de análisis de riesgo introducido durante la década de los 80 (Lee et al., 2016), y no de diagnóstico prenatal, ya que su propósito consiste en analizar los marcadores séricos vinculados a las trisomías más comunes (13, 18 y 21) u otro tipo de anomalías cromosómicas (Gregg et al., 2013). El análisis se realiza entre la semana 11 y 14 de gestación o entre la 15 y 20 (o incluso en ambos puntos) para analizar los marcadores séricos, llegando a alcanzar una tasa del 90% en la detección del síndrome de Down, acompañada de un 5% de posibilidades de un resultado falso – positivo (Gratacós y Nicolaides, 2014; Morain, Greene y Mello, 2013). Este tipo de prueba, suele estar acompañada de

la realización de un examen de ultrasonido que incluye la medición del pliegue nucal fetal (Arumugam et al., 2015).

Existen cuatro tipos de pruebas dependiendo de los marcadores utilizados:

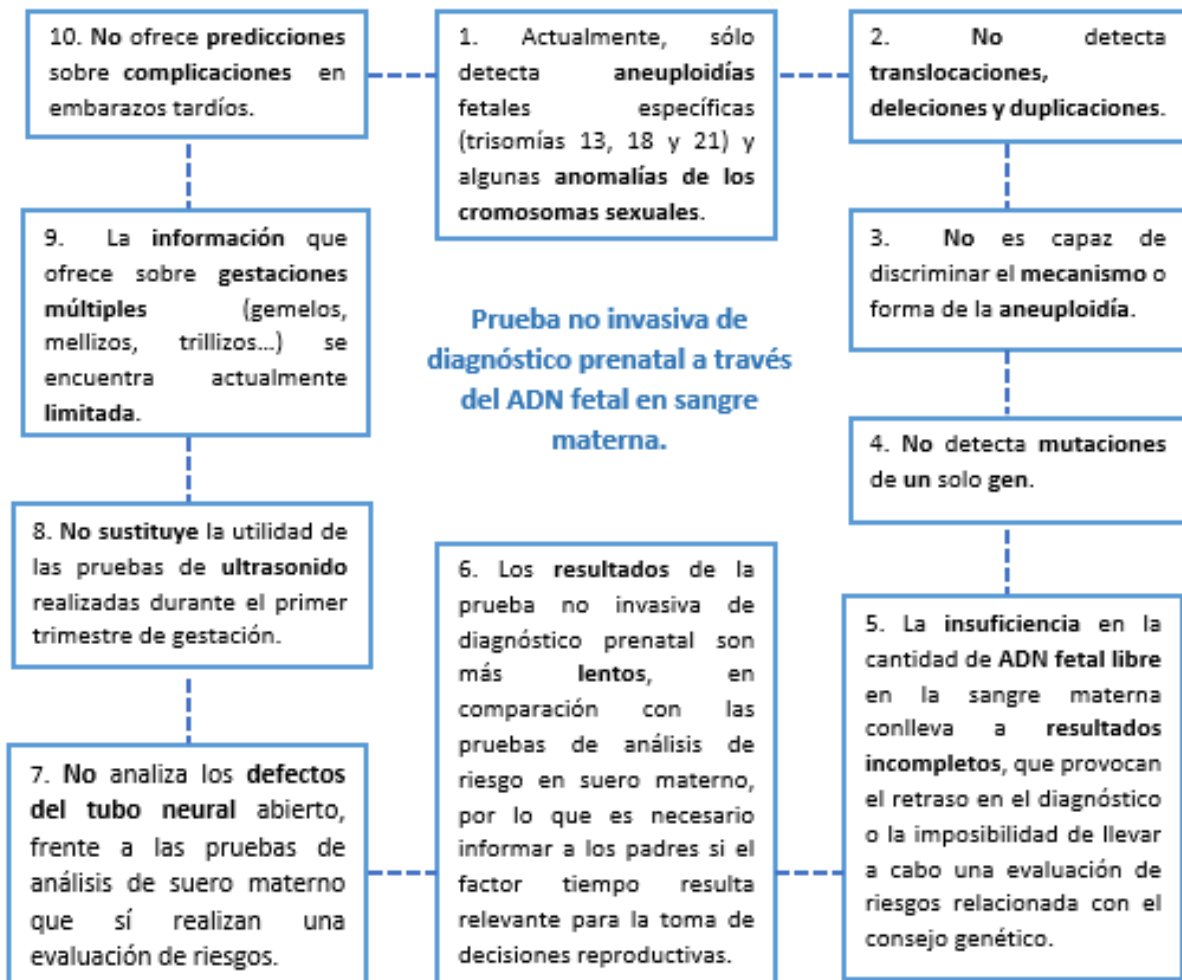
- Durante el primer trimestre de embarazo (entre la semana 11 y la 14), se realiza el **test de doble marcador**, mediante el cual se analizan los niveles de proteína plasmática en suero materno y de gonadotropina coriónica humana. Un mayor nivel de gonadotropina coriónica humana libre combinada con una disminución de la proteína plasmática sugiere un mayor riesgo de aparición de SD (Arumugam et al., 2015; Fandiño – Losada et al., 2016).
- Durante el segundo trimestre de embarazo (entre la semana 15 y 20) se llevan a cabo las **pruebas de triple marcador**, en donde se analiza la cantidad de alfa – fetoproteína, gonadotropina coriónica humana y estriol no conjugado del suero materno, y la **prueba del cuádruple marcador**, en el que se miden los niveles de las tres hormonas mencionadas con anterioridad, más los niveles de inhibina A (Arumugam et al., 2015; Fandiño – Losada et al., 2016).
- **Pruebas de análisis de ADN fetal:** Se trata del tipo de prueba más revolucionaria y novedosa para la detección de las trisomías 13, 18 y 21 y las aneuploidías de los cromosomas sexuales (Gil, Quezada, Revello, Akolekar y Nicolaides, 2015), iniciada y extendida en mayor medida en EEUU que en el resto del mundo, aunque la tendencia general de la medicina actual es que sea considerada como una de las pruebas clave de detección de aneuploidías fetales (Cole y Jones, 2013). El origen de la prueba se fundamenta en el hallazgo, en 1997, de que una significativa proporción de fragmentos de células libres del ADN del plasma materno son de origen fetal (Lo et al., 1997). Las pruebas actuales consisten en aislar y analizar dichos fragmentos de ADN fetal en circulación sanguínea materna gracias a la utilización de soportes bio – informáticos (Gregg et al., 2013), empleándose actualmente en la práctica clínica tres técnicas fundamentales para la realización de dicho análisis: la secuenciación masiva en paralelo (MPS, de sus siglas en inglés *Massively Parallel Sequencing*), que presenta la menor tasa de fracaso en la obtención de resultados fiables; la secuenciación de regiones específicas cromosómicas (CSS, de sus siglas en inglés *Chromosome – Selective Sequence Analysis*), que se sitúa en el segundo lugar



respecto a la tasa de fracasos; y, por último, el polimorfismo de un solo nucleótido (SNP, de sus siglas en inglés *Single Nucleotide Polymorphism*) que se mantiene en tercera posición del ranking (Gratacós y Nicolaides, 2014; Yaron, 2016). Las pruebas no invasivas de análisis de ADN fetal pueden llevarse a cabo a partir de la novena semana de gestación, presentando unos niveles de sensibilidad superiores al 98% y unos niveles de especificidad por encima del 99,5% (Dolk y Wellesley, 2014; Gratacós y Nicolaides, 2014; Li et al., 2015; Morain et al., 2013), mientras que para la trisomía 21 muestra una sensibilidad de > 99%, con una tasa de resultados falso – positivos del  $\leq 0.15\%$  (Gil et al., 2015; Norton et al., 2016). El intervalo de tiempo resultante entre la toma de la muestra y la obtención de resultados se sitúa aproximadamente entorno a los 10 días naturales, mientras que en el 95% de los casos los resultados son comunicados a los interesados en el plazo de 14 días. Dado que se trata de una prueba de detección y no de diagnóstico, los resultados son expresados en términos de bajo o alto riesgo de presentación de anomalía cromosómica (Gratacós y Nicolaides, 2014).

No obstante, Gregg et al. (2013), informaron de una serie de limitaciones que este tipo de prueba presenta y de las cuales los interesados deberían ser específicamente informados por los profesionales del ámbito sanitario antes de su realización (véase figura 17).

Fig. 17: Limitaciones de la prueba no invasiva de diagnóstico prenatal a través del análisis de ADN fetal en sangre materna.



(Fuente: Datos tomados de Gregg et al., 2013)

## 3. LA FAMILIA ANTE LA LLEGADA DE LA DISCAPACIDAD

---

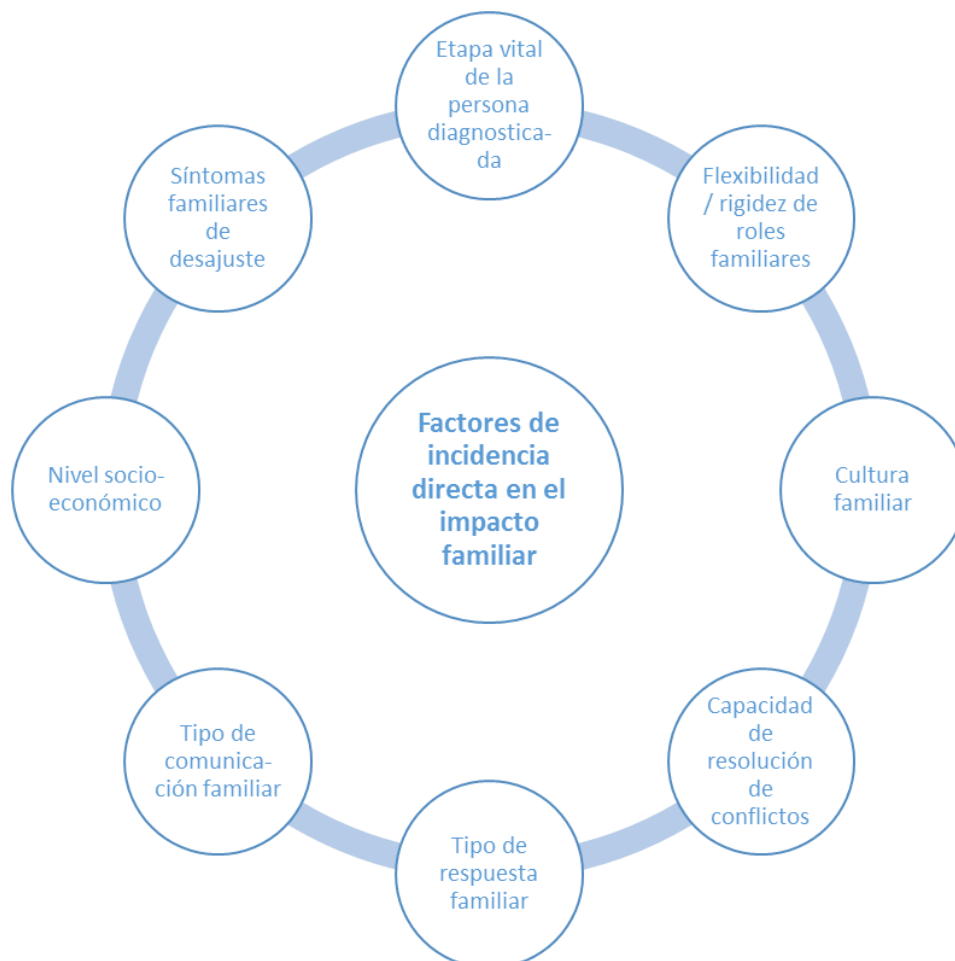
### 3.1. IMPACTO FAMILIAR ANTE LA LLEGADA DE UNA SITUACIÓN DE DISCAPACIDAD

En consonancia con la perspectiva holística e integradora de la Teoría General de Sistemas (Von Bertalanffy, 1968), la cual enfatiza la importancia de la red de relaciones emergidas en la interactuación de elementos o miembros de un sistema, la familia debe ser concebida como un conjunto social de miembros independientes aunque interrelacionados entre sí a través de vínculos legales o voluntarios. Por tanto, la manifestación de una alteración o circunstancia que afecta a cualquiera de estos individuos, repercute no solamente en la trayectoria vital del miembro en sí que la padece, sino que afecta en niveles variables a los distintos aspectos de la vida de los miembros que conforman su entorno más directo, incluyéndose entre ellos los aspectos afectivos, emocionales, sociales, económicos, así como las posibilidades de educación y de trabajo (Golics, Basra, Salek y Finlay, 2013). Stein y Riessman (1980) definieron el concepto de impacto familiar de una condición vital crónica en uno de los miembros de la familia como el efecto que dicha circunstancia provoca en el sistema propio de cada grupo familiar. La comunicación del hecho de que uno de los miembros del ecosistema familiar padece algún tipo de condición crónica o discapacidad desencadena un complejo proceso multidimensional que genera una amplia gama de respuestas adaptadas a la singularidad del conjunto, no existiendo un patrón predeterminado de respuestas estipuladas. Este proceso de reacción depende estrechamente de factores como el estatus socio – económico y cultural, las experiencias previas en situaciones de crisis o la capacidad de resiliencia familiar, entre otros, por lo que la gama de reacciones se convierte en amplia y diferenciada entre los distintos grupos familiares (Grau y Fernández, 2010). Sin embargo, dentro de este amplio rango de respuestas, los familiares de personas en situación de dependencia testimonian como más frecuentes la aparición de sentimientos como la preocupación sobre el futuro o la posibilidad de muerte del afectado, frustración, enfado o culpa, y como menos habituales sentimientos de impotencia, soledad, molestia o estrés (Golics et al., 2013).

El miembro de la familia que se encuentra afectado por una situación crónica o discapacidad adquiere un nuevo rol e incluso unas nuevas características que lo hacen especial y diferente y que se van a definir por la especificidad de las necesidades derivadas de la condición que padece. La situación, además, adquiere gravedad cuando al paciente se le prescribe, de forma adicional, la condición de terminal. En este caso, los agentes estresores que se desencadenan en la familia se tornan más acusados y las relaciones intrafamiliares se tiñen de sentimientos más negativos e incluso catastróficos (Fernández, 2011), apareciendo mayores niveles de estrés y tensión entre sus miembros (Golics et al., 2013).

En su estudio, Fernández (2011) señala la existencia de una serie de factores que inciden directamente en el impacto de una condición diagnóstica crónica en el sistema familiar (véase figura 18).

**Fig. 18: Factores con incidencia significativa en el impacto familiar de una condición diagnóstica crónica.**



(Fuente: Datos tomados de Fernández, 2011)

### 3.1.1. La primera noticia de la discapacidad

La experiencia de la paternidad se trata de una vivencia en la que se mezclan una amplia gama de sentimientos, en términos generales positivos, como ilusión, felicidad, esperanza, confianza y alegría por el hecho del recibimiento de un bebé idílico e imaginario, el cual ansían los padres que siga el proyecto de futuro que con tanto esmero trazaron antes de que él, incluso, tuviera su primer contacto con el mundo (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de la Atención Temprana – GAT, 2011). No obstante, la totalidad de las gestaciones no concluyen con la llegada del bebé idílico que todo padre se plantea, teniendo, en ocasiones, los profesionales que comunicar a los padres una circunstancia clínica extraordinaria respecto a los planes previstos. El instante en que los profesionales se encargan de transmitir la noticia de que su hijo presenta alguna clase de cuadro diagnóstico relacionado con su nacimiento es denominado *la primera noticia* (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de la Atención Temprana – GAT, 2011; Ponte et al., 2012).

Por norma general, el escenario de la primera noticia, entendido no sólo como un mero trámite informativo, sino como un acto social de trascendental importancia para las familias, suele estar dominado por emociones devastadoras como consecuencia de un acontecimiento siempre inesperado (Flórez, 2017a; Greiner y Conklin, 2015). La primera noticia se consolida como un momento crítico inicial (Miranda, Ferreira, Santos y Branquinho, 2017) que da paso a todo un período de agitación en el que surgen, como expresiones habituales, sentimientos de tristeza (Pereira – Silva, Oliveira y Rooke, 2015), shock, miedo y no saber (Korkow – Moradi, Kim y Springer, 2017), pérdida y dolor, incertidumbre y amenaza, conmoción e impotencia (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de la Atención Temprana – GAT, 2011), además de confusión y estrés (Collins y Coughlan, 2016). No obstante, existe una estrecha relación entre el tipo de comunicación ofrecida por el profesional correspondiente y la reacción parental ante la noticia, considerando que la transmisión de la primera noticia en manos de médicos deshumanizados y fríos, potencia la manifestación de reacciones personales dominadas por la confusión, el desasosiego y la ansiedad, mientras que la ofrecida de modo solidario y humano, fomenta reacciones de aceptación y asimilación más rápidas y eficaces de las figuras parentales (Collins y Coughlan, 2016).

Considerando la inconmensurable repercusión que la primera transmisión del diagnóstico puede tener sobre la trayectoria vital tanto familiar como personal, la investigación actual pone gran énfasis en analizar y desarrollar planes de comunicación positiva y eficaz (Flores – Arizmendi et al., 2014; Pereira – Silva et al., 2015; Ponte et al., 2012; Vargas, 2015). En términos generales, los responsables de la comunicación de la primera noticia son los médicos que se encuentran a cargo de la atención del embarazo en cuestión (ginecólogos, neonatólogos, pediatras) (Ponte et al., 2012), mientras que en algunos casos puntuales, es el equipo de atención temprana el que se encuentra a cargo de dicho cometido (Mayorga – Fernández et al., 2015). En cualquiera de los casos, dado que generalmente el primer contacto que los padres tienen con el ámbito de la discapacidad está constituido por el conjunto de profesionales de la salud (Collins y Coughlan, 2016) y, que para ellos, la comunicación de noticias delicadas supone un dilema habitual, su formación se torna cada día más imprescindible (Chiu et al., 2014; Flórez, 2017a; Sheets, Baty, Vázquez, Carey y Hobson, 2012). La concienciación profesional y social de la extensa repercusión que la comunicación de la primera noticia posee sobre la capacidad personal y familiar de aceptación de la circunstancia, la futura calidad de vida y el éxito de las futuras intervenciones en el individuo diagnosticado (Silva, Nunes y Cordeiro, 2017), conlleva a que la investigación actual centre gran parte de sus esfuerzos en el análisis y diseño de innovadores planes de acción y comunicación frente a la transmisión profesional de situaciones de discapacidad. Los profesionales comprenden la importancia de ofrecer a los padres la información necesaria para despejar lo antes posible la situación de conmoción inicial, proporcionándoles un amplio abanico de recursos constructivos en el que apoyarse y ayudándoles a crear un clima de confianza sobre el que cimentar las dudas de su futura trayectoria vital (Mayorga – Fernández et al., 2015). A continuación se detallan las principales pautas de actuación facilitadoras de la adecuada y eficaz transmisión de la primera noticia:

**a) Ponte et al., 2012.**

**Tabla 11: Pautas de actuación profesional para la transmisión de la primera noticia.**

<b>Pautas recomendadas para una adecuada actuación profesional</b>
<b>1. Transmitir la noticia en un sitio que permita la intimidad</b>

---

**Pautas recomendadas para una adecuada actuación profesional**

---

2. Posibilitar siempre que sea posible que ambos padres estén juntos en el momento de la comunicación
  3. Conocer previamente al hijo, permaneciendo cerca de él
  4. Posibilitar la formulación de todas las preguntas y dudas que sean necesarias
  5. Ofrecer información clara, fiable y veraz, apoyándose en la sinceridad profesional y en el trato humano
  6. Derivar a servicios de apoyo y de atención temprana
- 

(Fuente: Datos tomados de Ponte et al., 2012)

**b) Sheets et al., 2012.**

**Tabla 12: Sugerencias clínicas para la realización de entrevistas parentales relacionadas con la transmisión de un cuadro diagnóstico.**

---

**Sugerencias clínicas para la transmisión de la primera noticia**

---

1. Intentar que los dos padres estén presente en el momento de comunicación
  2. Dar la enhorabuena a los padres por su reciente paternidad
  3. Utilizar términos comprensibles en lugar de términos médicos o clínicos fuera del alcance de la comprensión parental
  4. Involucrar a los padres en la toma de decisiones
  5. Verificar el nivel de comprensión
  6. Realizar descripciones equilibradas y positivas del cuadro clínico
  7. Evaluar los conocimientos previos y la percepción parental acerca del cuadro diagnosticado
  8. Dar información de contacto sobre grupos de apoyo
  9. Orientar, si es necesario, sobre recursos de apoyo espiritual
  10. Tener al hijo presente durante la comunicación
- 

(Fuente: Datos tomados de Sheets et al., 2012)

**c) Flores – Arizmendi et al., 2014.**

**Tabla 13: Recomendaciones para una buena entrevista inicial con los padres en el momento de comunicación de una situación de discapacidad.**

---

Recomendaciones para una buena entrevista profesional
1. Escuchar a los padres
2. Desarrollar habilidades de empatía
3. Ofrecer la información de forma resumida
4. Proporcionar explicaciones claras
5. Tantear el nivel de comprensión parental
6. Evitar el uso de tecnicismos médicos
7. Fomentar la comunicación de los aspectos positivos
8. Informar prudentemente de las dificultades asociadas

---

(Fuente: Datos tomados de Flores – Arizmendi et al., 2014)

**d) Flórez, 2017a.**

Flórez recuerda, en la publicación de su manual *Síndrome de Down. Comunicar la noticia: el primer acto terapéutico* que comunicar el diagnóstico de una discapacidad se constituye siempre como un momento lleno de responsabilidad en donde el profesional debe recurrir a todas sus habilidades sociales y comunicativas para transmitir a unos padres expectantes y llenos de ilusión una noticia casi nunca esperada. De este modo, recuerda a los profesionales tres pautas que deben seguir en todo momento durante el acto de la transmisión de la noticia: en primer lugar, ocupar siempre la situación de los progenitores, siendo lo más empático posible; en segundo lugar, comunicar con la mayor objetividad posible la noticia, echando mano de conocimientos actualizados y realistas; y, en tercer lugar, hacer hincapié en la importancia de la primera noticia como primer acto terapéutico y como razón de ser de la labor clínica – sanitaria. Así mismo, atendiendo a las recomendaciones realizadas por Skokto y Canal en un estudio realizado a 467 madres españolas de hijos con síndrome de Down en el año 2005, Flórez (2017a) recuerda las pautas básicas para los profesionales acerca de la comunicación de la primera noticia:

1. En el momento de la comunicación de la noticia **deben estar presentes ambos progenitores** siempre que sea posible, escogiendo un ambiente tranquilo e íntimo para llevar a cabo el acto.



2. El lenguaje utilizado por los expertos sanitarios debe caracterizarse por ser **riguroso**, al mismo tiempo que **considerado, afable y afectuoso**, evitando en cualquier circunstancia verbalizaciones inoportunas u ofensivas.
3. Los expertos deben facilitar de modo inmediato a los progenitores **información concisa y concreta** a los padres, evitando situaciones de confusión o desconcierto.
4. La **información** ofrecida a los padres por parte de los profesionales sanitarios debe entregarse de **modo escrito**, para que los progenitores puedan recurrir a ella a posteriori cuando sea necesario.
5. Los complejos hospitalarios deberían poner a disposición de las familias un **asesor especializado** para atender las necesidades surgidas durante el proceso de transmisión, así como posteriormente al mismo.
6. El **personal sanitario** debe constituirse como una **fuentes de apoyo** con la que poder compartir las reflexiones, dudas, pensamientos... surgidos tras el nacimiento de un hijo con SD.
7. La información resultante de los **test prenatales** realizados al feto deben ser transmitida a los padres con el mayor detalle posible, asegurando que la familia comprenda el alcance de los resultados obtenidos.
8. **En ningún caso** debe existir **juicio profesional** ante una decisión familiar.
9. Los complejos ambulatorios y hospitalarios deberían mantener una **relación fluida con grupos o asociaciones de apoyo local** para poder derivar a las familias que así lo deseen, constituyéndose como un fuerte recurso en el que apoyarse.

### 3.1.2. Fases del proceso de aceptación de la discapacidad

Aceptar que el hijo que se va a recibir posee una discapacidad supera al hecho mismo de conocer a dicho hijo y su diagnóstico. Diversos estudios avalan la afirmación de que la asimilación de un cuadro clínico de discapacidad en alguno de los miembros de la familia, y especialmente, cuando éste es referido a un hijo, resulta semejante al proceso que se desencadena cuando se pierde a un ser querido, por lo que los padres deben afrontar la superación de diversas fases similares a las que se originan en el proceso de duelo que atraviesa una persona ante el fallecimiento de un ser querido. Hay que tener

en cuenta que en cierto modo, el anhelado hijo ideal desaparece y la experiencia de la paternidad de un hijo al que se le diagnostica una patología, rompe bruscamente la imagen de un niño prototipo para dar a paso al nacimiento de un bebé casi desconocido, que no encaja en la ya delimitada planificación familiar y el que, por tanto, obliga ya no solamente a los padres sino a la familia al completo, a reestructurarse para diseñar su propio plan de vida.

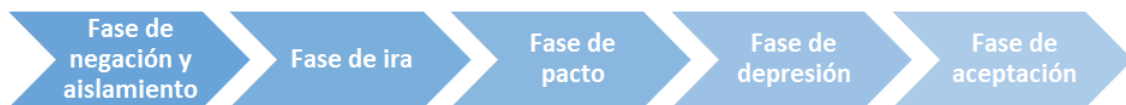
### ***Modelo de duelo de Kübler – Ross (1969)***

Una de las principales aportaciones al campo de conocimiento de la tanatología fue realizado por la doctora psiquiatra suiza Kübler – Ross (1969), quien estableció el modelo de duelo más conocido y referenciado a nivel internacional. Se trata del modelo que lleva el propio nombre de su creadora, Kübler – Ross, y el cual consta de 5 etapas progresivas que explican el proceso emocional por el que atraviesa una persona a la cual se le acaba de comunicar una noticia de muerte o el diagnóstico de una enfermedad crónica grave o terminal:

- **Fase de negación y aislamiento:** Cuando a una persona se le comunica el hecho de que padece una enfermedad grave crónica, degenerativa o terminal una serie de mecanismos psicológicos se ponen en rápido funcionamiento. La primera fase del proceso se encuentra dominada por la negación, la cual actúa como un amortiguador de la noticia a través de un proceso de defensa propia. Se trata de una auto – respuesta natural e inminente que surge tras la conmoción del shock inicial y que se encarga de distorsionar la realidad para que el individuo pueda regresar a su estado de calma y sosiego previo a la comunicación de la noticia.
- **Fase de ira:** En el momento en el que la fase de negación no puede seguir siendo sostenida por el sujeto, quien se ve obligado a realizar una pequeña aproximación a su circunstancia real, surge en él una nueva gama de sentimientos generalmente de corte negativo, como la ira, el resentimiento, la rabia o la envidia.
- **Fase de pacto:** Una vez transcurridas las dos primeras fases, el paciente o el sujeto comprende que sus circunstancias son inevitables, por lo que se siente empujado a formular un pacto interno o, incluso, divino. En esta fase se producen dos hechos simultáneos aunque contradictorios entre sí: la aceptación de la situación y el deseo de algún acto significativo que la circunstancia, por su naturaleza, le impide.

- **Fase de depresión:** Cuando el estado de la enfermedad es avanzado o la situación se ha prolongado una cantidad de tiempo considerable, las emociones surgidas con anterioridad se ven sustituidas por un repentino estado de depresión natural y circunstancial.
- **Fase de aceptación:** Las personas a las que se les ha dado la ayuda y el apoyo necesario, se encuentran capacitadas para alcanzar la última fase del proceso. Se trata de la fase de aceptación. Muchos expertos, familiares e incluso pacientes, mantienen la creencia equívoca de que la etapa de aceptación está dominada por sentimientos esencialmente positivos. Sin embargo, esta fase se caracteriza por la casi ausencia de sentimientos, llena en muchas ocasiones de momentos privados inundados de silencio. Se trata de una etapa de reflexión en donde el sujeto se reencuentra consigo mismo y comprende finalmente las consecuencias de su situación personal.

**Fig. 19: Modelo de duelo de Kübler – Ross (1969).**



**(Fuente: Datos tomados de Kübler – Ross, 1969)**

Cuando en lugar de comunicar la noticia de una muerte de un ser querido o el diagnóstico de una enfermedad crónica, lo que se le comunica a unos padres es que su futuro hijo o el hijo que ya tienen padece una situación de discapacidad, los progenitores se enfrentan a una sensación de pérdida tan significativa y dolorosa que el momento propio de la comunicación del diagnóstico se convertirá en un duro recuerdo que, probablemente, les acompañe el resto de sus vidas (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de la Atención Temprana – GAT, 2011; Hartway, 2016). La gran aportación realizada por la doctora Kübler – Ross, en referencia a la elaboración del modelo de duelo, puede ser igualmente adaptada a aquellos padres que reciben este tipo de diagnóstico sobre sus hijos. Los padres, que en todo momento consideran a sus hijos dentro de una concepción idealizada, se enfrentan repentinamente a deshacerse de ese idealismo previo para aceptar a un hijo que en nada se ajusta a los patrones de normalidad e idealidad establecidos en la sociedad en la que viven. Por tanto, su hijo ideal *muere* para dar paso a ese nuevo individuo que está rodeado de un profundo halo

de misterio. A partir de ese momento, cada familia desarrolla un proceso de reacción caracterizado por respetar un ritmo y un curso variable, hasta que consigue alcanzar la última fase, la de aceptación de la situación, la cual depende esencialmente de dos factores: por una parte, de las características y el grado de la propia discapacidad (Sarto, 2000) y por otra, del tipo, estructura y dinámica de cada familia en cuestión. Por otra parte, cabe destacar que no es posible hablar de una fase de adaptación final completa ya que, el proceso en sí, es un proceso dinámico y abierto que se va ajustando a la trayectoria vital tanto de la persona con discapacidad como del núcleo familiar (Sarto, 2000). A lo largo de esta trayectoria irán surgiendo nuevos retos, situaciones y circunstancias que harán a la familia al completo reestructurarse una vez más.

### ***Modelo de reacción y aceptación de Cunningham (1988, 1996)***

Cunningham, basándose en el modelo de duelo de la doctora Kübler – Ross, detalló la existencia de tres fases fundamentales, que los padres atravesaban durante el proceso de aceptación de la situación de discapacidad, y concretamente de síndrome de Down, de sus hijos:

- **Fase de shock inicial:** Se trata de la primera etapa, la cual se caracteriza por la aparición de sentimientos incredulidad e impacto, debido a que las expectativas familiares previamente definidas se quiebran inesperadamente, requiriendo una reestructuración familiar al completo.
- **Fase de reacción:** Los padres se aproximan progresivamente a la realidad que les ha tocado vivir, haciendo esfuerzos por comprender la situación, así como la circunstancia de discapacidad. La expresión emocional en esta etapa es contradictoria, coexistiendo simultáneamente sentimientos de sobreprotección, rechazo, miedo, rabia, ira, negación...
- **Fase de adaptación funcional:** Se consolida como la última etapa del proceso. En este período, los padres comienzan a desarrollar estrategias de actuación e intervención ante la situación real.

**Fig. 20: Modelo de reacción y adaptación funcional ante la discapacidad de Cunningham.**



(Fuente: Datos tomados de Cunningham y Davis, 1988; Cunningham, 1996)

***Modelo de reacciones psicológicas ante una situación de impacto de Flores – Arizmendi et al. (2014)***

Flores – Arizmendi et al. (2014) explicaron que la transmisión de un diagnóstico clínico de discapacidad en un hijo, provocaba una situación compleja de afrontamiento y asimilación, que implicaba el inicio y desarrollo de un proceso de aceptación parental fundamental para garantizar el adecuado progreso del hijo que ha nacido o va a nacer. Destacaron que el alcance de logros relacionados con la asimilación y aceptación de la circunstancia, no se caracterizaba por atenerse a una trayectoria lineal, sino que cada individuo lo vivía de una forma concreta, dependiendo de factores como su personalidad, sus creencias espirituales, su escala de valores, su situación personal y su filosofía vital. No obstante, hablaron de la existencia de una serie de fases psicológicas básicas por las que un individuo atravesaba ante tal situación de impacto:

- **Fase aguda:** Esta primera fase se encuentra definida por la aparición de diversas expresiones emocionales y reacciones negativas tales como el aturdimiento, la agresividad o la evasión, las cuales dificultan la puesta en marcha de procesos psicológicos de defensa ante situaciones dolorosas o impactantes.
- **Fase de elaboración:** Se caracteriza por iniciar procedimientos y estrategias de resolución de problemas, a pesar de que estas estrategias suelen enfocarse de manera errónea, ya que, generalmente se concentran en hallar una solución inmediata y casi milagrosa, a través, por ejemplo, de la búsqueda de segundas opiniones que nieguen el primer diagnóstico o de terapias o soluciones alternativas a la dificultad encontrada. La expresión emocional de esta etapa se caracteriza por presentar períodos de intensa frustración, por lo que surgen sentimientos de impotencia, confusión, depresión, tristeza e, incluso, aislamiento.
- **Fase de reconstrucción:** La última fase pretende el alcance de respuestas de corte adaptativo. El sujeto se va haciendo consciente, progresivamente, de la complejidad de su situación con mayores pinceladas de realismo, por lo que inicia procesos de reacción más ajustados a la realidad que le ha tocado vivir. No obstante, existen casos concretos en que la persona no es capaz de iniciar dicho proceso adaptativo,

por lo que tiene que enfrentarse a una constante situación de rechazo ante la situación en la que está inmerso.

**Fig. 21: Modelo de reacciones psicológicas ante una situación de impacto de Flores – Arizmendi et al., 2014.**



(Fuente: Datos tomados de Flores – Arizmendi et al., 2014)

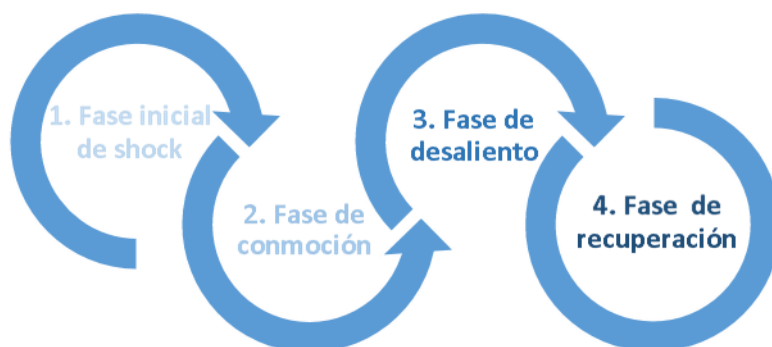
### ***Modelo de luto de Miranda et al., (2017)***

Miranda et al., (2017) desde una perspectiva psicológica, ratifican la idea de que la paternidad de un hijo con disfuncionalidad conlleva a una crisis no sólo personal sino familiar, que obliga a reestructurar la organización del sistema familiar.

Los autores consideran que al proceso de aceptación de un diagnóstico de discapacidad se encuentra unido un proceso de luto que ambos padres deben superar de forma personal e independiente. El proceso del luto abarca las siguientes cuatro fases emocionales:

- **Fase inicial de shock:** Fase distinguida por la aparición de sentimientos de conmoción y escepticismo.
- **Fase de conmoción:** Estado caracterizado por la presencia de profundos sentimientos de angustia y enfado, asociados al deseo simultáneo de recobrar al hijo perdido.
- **Fase de desaliento:** Desaliento generado por la persistencia e irreversibilidad de la pérdida.
- **Fase de recuperación:** Estado progresivo de asimilación paulatina de la situación.

Fig. 22: Modelo de reacciones psicológicas ante la noticia y aceptación de un diagnóstico de discapacidad de Miranda et al., 2017.



(Fuente: Datos tomados de Miranda et al., 2017)

## 3.2. SITUACIÓN DE LAS FAMILIAS QUE VIVEN UNA CIRCUNSTANCIA DE DISCAPACIDAD

### 3.2.1. Calidad de vida familiar: modelos multidimensionales

Aunque el concepto de calidad de vida surgió en la década de los 50, no fue hasta cuatro décadas más tarde cuando se asoció el término al ámbito de la salud. En 1995, la OMS determinó que la calidad de vida respondía a un constructo multidimensional, que no se centraba únicamente en la ausencia o presencia de una alteración en la salud, si no que abarcaba diferentes aspectos entre los que se encontraban el bienestar físico, psicológico y social, el nivel de independencia personal, las creencias espirituales y las relaciones sociales del individuo (WHOQOL Group, 1995).

A partir de la definición de la OMS, surgieron nuevos enfoques relacionados con el concepto de calidad de vida y el ámbito de la salud, en el que se localizaba, asimismo, la discapacidad. La perspectiva actual emplea la noción de calidad de vida como un agente de cambio y principio base para la planificación y ejecución de programas de apoyo y atención a las personas con discapacidad (Verdugo et al., 2013). Programas caracterizados por la persecución del logro, no sólo de la calidad de vida en la trayectoria vital de la persona con discapacidad, sino de la satisfacción de las necesidades de todos y cada uno de los miembros del conjunto familiar, entendiéndose que el cuidado de una

persona variablemente dependiente produce un impacto a largo plazo en el ciclo vital de las personas de su entorno más inmediato (Haimour y Abu – Hawwash, 2012). En este aspecto, los modelos sistémicos actuales otorgan una importancia vital al sistema familiar por constituirse como el principal contexto de desarrollo e interacción a lo largo de la vida de la persona con discapacidad (Lyons, Brennan y Carroll, 2016), aseverando que la participación activa del grupo familiar en la toma de decisiones relacionada con la obtención de servicios y recursos, incide directamente en el nivel de calidad de vida de los miembros del sistema familiar, lo que se traduce en el consecuente incremento de la calidad de vida de la persona con discapacidad (Peralta y Arellano, 2010).

La consolidación del concepto de calidad de vida entendido desde un enfoque sistémico, ha hecho que gran parte de la investigación actual se dedique a analizar las necesidades y dimensiones relacionadas con la calidad de vida y el sistema familiar, generalmente en familias con hijos en etapas infantiles o juveniles (Haimour y Abu – Hawwash, 2012; Kresak, Gallagher y Kelley, 2014; Manee, Ateya y Rassafiani, 2015; Moreira et al., 2016; Murphy et al., 2017; Parpa, Katsantonis, Tsilika, Galanos y Mystakidou, 2016; Seliner, Latal y Spirig, 2016, Vonneilich, Lüdecke y Kofahl, 2016). Este tipo de investigaciones se esfuerza en comprender qué factores influyen en la calidad de vida de las familias e individuos responsables de personas con síndrome de Down, para poder diseñar planes de mejora de la calidad de vida familiar lo más ajustados a las necesidades de dichos sistemas familiares. Sin embargo, en este sentido, es necesario tener en cuenta la subjetividad en la que se basa el concepto de calidad de vida tanto personal como familiar, debido a que se encuentra estrechamente relacionado con la forma en la que cada persona autopercibe su situación en la vida respecto al entorno en el que vive. Estudios de corte cualitativo como el realizado por Moreira et al., (2016) consideran la salud, las posibilidades de ocio, las interacciones familiares, el bienestar general, los bienes materiales y los derechos personales como alguno de los principales indicadores influyentes en la calidad de vida de los cuidadores de personas con SD. Mientras que la investigación llevada a cabo por Murphy et al., (2017) identifica once dimensiones relacionadas con la calidad de vida de familias con un niño o adolescente con SD a su cargo: la salud, los patrones comportamentales, los valores personales, la comunicación, el ejercicio físico, los hábitos diarios, el nivel de independencia y autonomía, las



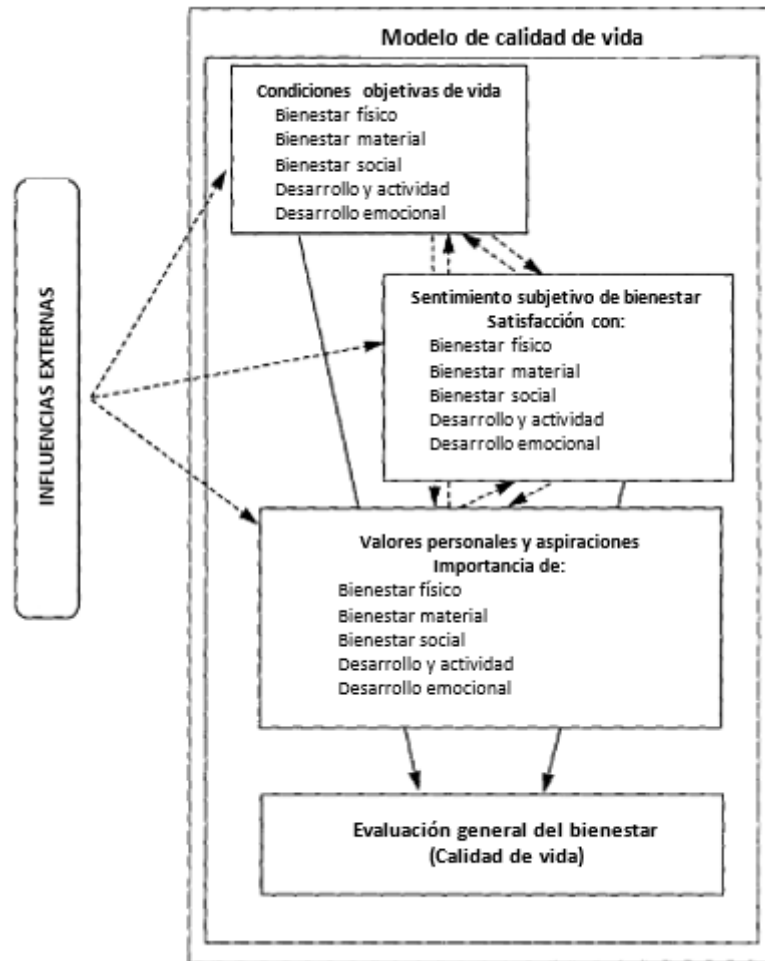
relaciones sociales, la variedad en la realización de actividades, el acceso al ocio y el acceso a los servicios.

No obstante, el considerable incremento de la esperanza de vida de las personas con discapacidad en las últimas décadas, empuja a que los estudios se centren asimismo en población con discapacidad en fase adulta y en fase de envejecimiento, envejecimiento que se encuentra indiscutiblemente vinculado al de sus cuidadores. En este punto, es necesario tener en cuenta que, concretamente, la aparición de casos de síndrome de Down se encuentra íntimamente ligada a la edad materna avanzada, situándose actualmente en 32 los años de media que tiene la madre en el momento de dar a luz a su hijo con SD y existiendo una gran cuantía de nacimientos surgidos a partir de los 40 años maternos (Hodapp et al., 2016). Se entiende, por tanto, que en estas fases del ciclo vital familiar, las necesidades derivadas del conjunto se tornan más acusadas, incluso, transformándose o variando en comparación a etapas del ciclo vital más tempranas (Bishop – Fitzpatrick et al., 2016; Rodríguez, Verdugo y Sánchez, 2015; Verdugo et al., 2014). La aparición, por tanto, de procesos biológicos de envejecimiento de las personas con SD, especialmente relacionada con la manifestación de problemas de salud, el deterioro de las funciones cognitivo – adaptativas y la disminución de las posibilidades ejecutorias en tareas de la vida cotidiana (Flórez, 2017b; Hodapp et al., 2016; Marto et al., 2017), se asocia con una disminución de las capacidades y estrategias de afrontamiento por parte de los cuidadores principales, generalmente los cuales se encuentran, también ellos mismos, viviendo un proceso de envejecimiento (Flórez, 2017b; Nelson et al., 2016).

Desde este enfoque, diversos autores y estudios dedicaron sus esfuerzos a la comprensión y definición de las principales dimensiones familiares y personales que se vinculan y afectan a la calidad de vida individual y familiar

- **Felce y Perry (1995)**, contemplaron la calidad de vida desde un planteamiento de cinco supuestos constituidos por diversas subcategorías y profundamente dependientes de los sentimientos, percepciones y valores propios de cada persona (véase figura 23).

Fig. 23: Modelo de calidad de vida de Felce y Perry (1995).



(Fuente: Tomada de Felce y Perry, 1995)

- **Cummins (1997)**, formuló la existencia de siete dimensiones diferentes englobadas en el concepto de calidad de vida: 1. Bienestar material. 2. Salud. 3. Productividad. 4. Intimidad. 5. Seguridad. 6. Comunidad. 7. Bienestar emocional.
- **Park, Turnbull y Turnbull (2002)**, consideraron que el concepto de calidad de vida aplicado al sistema familiar podía ser explicado a través de cinco dimensiones que afectaban al conjunto completo: 1. Interacción familiar. 2. Rol parental. 3. Salud y seguridad. 4. Recursos familiares. 5. Recursos específicos para la persona con discapacidad.

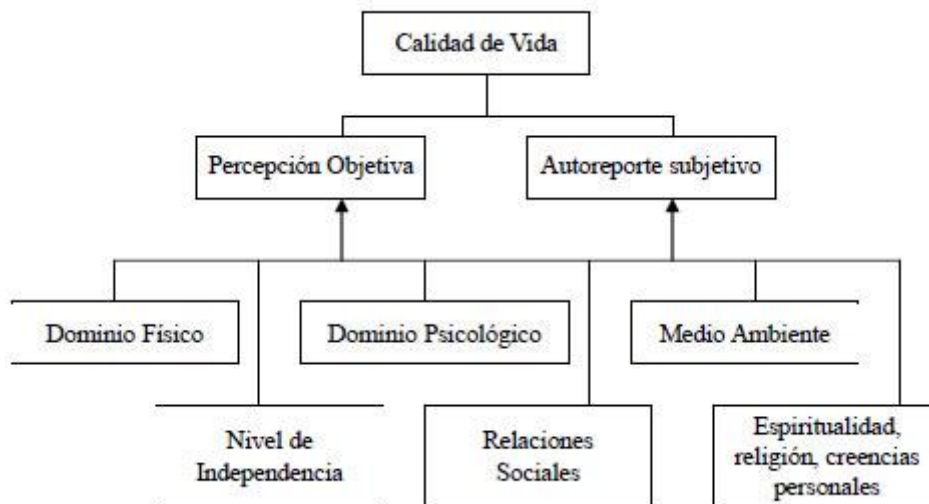
Recientemente, Rodríguez et al. (2015), aplicaron dicho modelo en población española para determinar las necesidades y apoyos demandados por familias de personas con discapacidad en proceso de envejecimiento y su relación con la calidad de vida percibida por las mismas.

No obstante, a continuación se profundiza en dos de los modelos de calidad de vida familiar que mayor repercusión tienen en la actualidad para el desarrollo de planes de intervención dirigidos a personas con discapacidad y sus familias:

### **Modelo de calidad de vida de la OMS (1995)**

El modelo calidad de vida de la OMS se construyó a partir de la novedosa definición de del concepto de calidad de vida aportada por la OMS en el año 1995. A partir de este momento, el término fue comprendido desde un modelo conceptual multidimensional, ya que se entendió que la noción abarcaba la percepción total subjetiva que la persona tenía desde su lugar en la vida, dentro de un sistema cultural concreto, ateniéndose a unos valores determinados y en consonancia con sus propósitos, intereses e inquietudes (WHOQOL Group, 1995).

**Fig. 24: Diagrama del modelo conceptual multidimensional de calidad de vida relacionada con la salud de la OMS.**



**(Fuente: Tomado de Urzúa y Caqueo – Urizar, 2012)**

Posteriormente, la OMS advirtió de la ausencia de instrumentos de evaluación de la calidad de vida, lo que impedía aplicar el constructo teórico desarrollado de manera práctica y funcional. Respaldándose en este motivo, la OMS constituyó el Grupo de Calidad de Vida (Grupo WHOQOL), responsable, entre otros cometidos, de desarrollar instrumentos de medida de la calidad de vida desde un enfoque internacional y transcultural. El grupo WHOQOL decidió elaborar, en un primer momento el instrumento de medición *WHOQOL – 100* (WHOQOL Group, 1998a), del que

posteriormente desarrolló su versión revisada y abreviada, el instrumento *WHOQOL – BREF* (WHOQOL Group, 1998b).

- **Instrumento *WHOQOL – 100***: Aborda el concepto de calidad de vida desde seis dimensiones diferentes subdivididas en 24 facetas a las cuales corresponden 4 cuestiones en cada caso: física, psicológica, nivel de independencia, relaciones sociales, medio ambiente y espiritualidad/religiosidad/creencias personales (WHOQOL Group, 1998a).
- **Instrumento *WHOQOL – BREF***: Surge de la necesidad de aplicar un instrumento de evaluación más breve que el *WHOQOL – 100*, pero conservando las propiedades psicométricas de este primero. *WHOQOL – BREF* consiste en 26 preguntas, que abarcan las 24 facetas del *WHOQOL – 100*, pero medidas a partir de apenas una sola cuestión (WHOQOL Group, 1998b).

**Tabla 14: Comparación a nivel de dimensiones e indicadores de los instrumentos WHOQOL – 100 y WHOQOL – BREF.**

<i>WHOQOL – 100</i>		<i>WHOQOL – BREF</i>	
<b>Dimensiones</b>	<b>Indicadores</b>	<b>Dimensiones</b>	<b>Indicadores</b>
<b><i>Dimensión I: dominio físico</i></b>	1. Dolor y falta de confort 2. Energía y fatiga 3. Sueño y descanso	<b><i>Dimensión I: dominio físico</i></b>	1. Dolor y falta de confort 2. Energía y fatiga 3. Sueño y descanso
<b><i>Dimensión II: dominio psicológico</i></b>	4. Sentimientos positivos 5. Pensar, aprender, memoria y concentración 6. Autoestima 7. Imagen corporal y apariencia 8. Sentimientos negativos	<b><i>Dimensión II: dominio psicológico</i></b>	4. Dependencia de la medicación o tratamientos 5. Movilidad 6. Actividades de la vida diaria 7. Capacidad de trabajo 8. Sentimientos positivos 9. Sentimientos negativos 10. Autoestima
<b><i>Dimensión III: nivel de independencia</i></b>	9. Movilidad 10. Actividades de la vida cotidiana 11. Dependencia a medicación o tratamientos 12. Capacidad de trabajo		11. Pensar, aprender, memoria y concentración 12. Imagen corporal y apariencia 13. Espiritualidad / religiosidad / creencias personales
<b><i>Dimensión IV: relaciones sociales</i></b>	13. Relaciones personales 14. Apoyo social 15. Actividad sexual	<b><i>Dimensión III: nivel de independencia</i></b>	14. Relaciones personales 15. Actividad sexual 16. Apoyo social
<b><i>Dimensión V: entorno</i></b>	16. Seguridad física y protección 17. Ambiente en el hogar 18. Recursos financieros 19. Acceso al sistema sanitario y social 20. Oportunidades de adquisición de nuevos conocimientos y habilidades 21. Oportunidades y participación en actividades de ocio y tiempo libre 22. Ambiente físico (contaminación, ruido, clima) 23. Transporte	<b><i>Dimensión IV: relaciones sociales</i></b>	17. Recursos financieros 18. Oportunidades de adquisición de nuevos conocimientos y habilidades 19. Oportunidades y participación en actividades de ocio y tiempo libre 20. Ambiente en el hogar 21. Acceso al sistema sanitario y social 22. Seguridad física y protección 23. Ambiente físico (contaminación, ruido, clima) 24. Transporte
<b><i>Dimensión VI: aspectos espirituales / religiosos / creencias personales</i></b>	24. Espiritualidad / religiosidad / creencias personales		

(Fuente: Datos tomados de WHOQOL Group, 1998a y WHOQOL Group, 1998b)

### **Modelo de calidad de vida Schalock y Verdugo (2002)**

Schalock (1996) delimitó el concepto de calidad de vida, refiriéndose al mismo como el estado de bienestar que logra una persona cuando consigue las condiciones de vida pretendidas por sí misma, en diversas dimensiones relacionadas con la trayectoria de vida personal. Posteriormente, Schalock y Verdugo (2002), a partir de esta definición conceptual, desarrollaron un modelo de calidad de vida multidimensional, que recogía ocho áreas vitales diferentes vinculadas a una serie de indicadores específicos de calidad de vida personal (véase tabla 15). Las dimensiones señaladas por Schalock y Verdugo corresponden, asimismo, a las áreas en las que sujetos con discapacidad manifiestan riesgo de aparición de necesidad de apoyos y servicios, por lo que dichas áreas o dimensiones son continuamente empleadas para el enmarque de procesos de toma de decisiones y planes de intervención hacia personas con discapacidad y sus familias (Arellano y Peralta, 2013).

**Tabla 15: Modelo de calidad de vida de Schalock y Verdugo (2002).**

<b>MODELO DE CALIDAD DE VIDA DE SCHALOCK Y VERDUGO (2002)</b>	
<b>DIMENSIONES</b>	<b>INDICADORES</b>
<b>1. Bienestar físico</b>	Salud, actividades de la vida diaria, atención sanitaria, ocio.
<b>2. Bienestar emocional</b>	Satisfacción, autoconcepto, ausencia de estrés.
<b>3. Relaciones interpersonales</b>	Interacciones, relaciones, apoyos.
<b>4. Inclusión social</b>	Integración y participación en la comunidad, roles comunitarios, apoyos sociales.
<b>5. Desarrollo personal</b>	Educación, competencia personal, desempeño.
<b>6. Bienestar material</b>	Estatus económico, empleo y vivienda.
<b>7. Autodeterminación</b>	Autonomía/control personal, metas/valores personales, elecciones.
<b>8. Derechos</b>	Derechos humanos, derechos legales

(Fuente: Tomada de Schalock y Verdugo, 2002)

### 3.2.2. Necesidades de las familias de personas con discapacidad

En consonancia con la definición establecida por Almasri et al. (2011), Alsem et al. (2013) concibieron la necesidad familiar como “el deseo, expresado por parte de la familia, los padres u otro miembro de la familia, de obtener información, servicios y apoyos destinados al alcance de objetivos relacionados con su propia familia” (p. 499).

No obstante, resulta considerablemente complejo definir un marco único y común en el que generalizar la totalidad de las demandas familiares, debido a que la alta variabilidad de dinámicas y estructuras de los grupos familiares ocasiona el planteamiento de necesidades particulares ateniéndose a sus circunstancias específicas. Diversos modelos teóricos, se encargaron de delimitar las necesidades generales surgidas a partir de una situación de discapacidad en la familia, sin embargo, Angermeyer y Killian (2000), hicieron hincapié en que a pesar de la diversidad de paradigmas existentes, cuatro categorías indispensables fundamentadas en las necesidades humanas básicas prevalecían en todos los modelos teóricos: necesidades fisiológicas, necesidades de interrelación afectiva personal, necesidades de aprobación social y, por último, necesidades de realización personal. Por otra parte, y manteniendo el mismo criterio conceptual, diversos estudios subrayaron el nivel de correlación existente entre determinados factores implicados en el sistema familiar, tales como el grado de poder adquisitivo o el nivel educativo parental, con el tipo de funcionamiento familiar y, por tanto, con el nivel de demandas presentadas por cada sistema en concreto (Cunningham, 1996; Hsiao, 2014; Povee, Roberts, Bourke y Leonard, 2012).

Una de las grandes aportaciones en la construcción de un marco de referencia común de las necesidades familiares y que, actualmente se encuentra vigente su aplicación en la planificación de recursos y servicios a las familias, viene de la mano de Cunningham, quien, en 1987, estableció una clasificación esencial sobre las demandas generales que las familias presentaban al vivir una situación de discapacidad en su seno. El modelo teórico de Cunningham se basó en la transaccionalidad de las necesidades familiares, así como en las relaciones de interdependencia que se desarrollaban entre ellas, categorizando la existencia de dos clases fundamentales de demandas: la asistencia funcional o práctica y la ayuda psicológica (véase figura 25).

**Fig. 25: Modelo teórico de necesidades familiares de Cunningham (1987).**

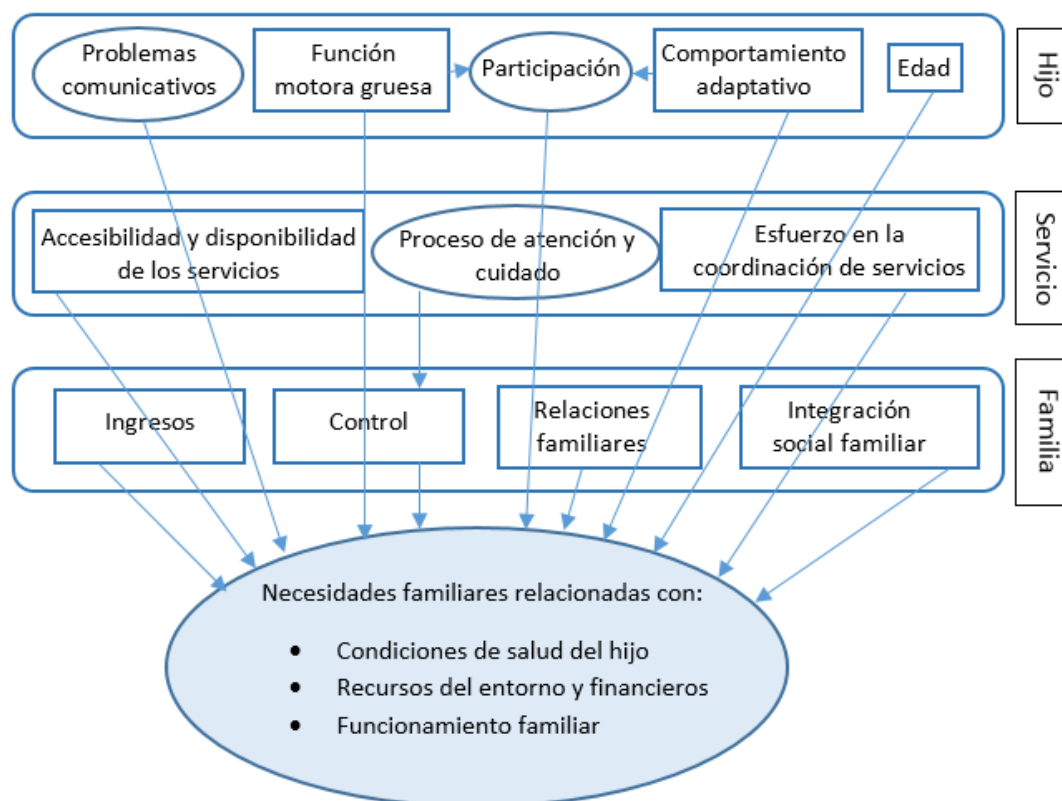


(Fuente: Datos tomados de Cunningham, 1987)

Por otra parte, enmarcados ya en el siglo XXI, Almasri et al. (2011) definieron a partir de un modelo de comportamiento de los servicios sanitarios y de salud, la existencia de tres tipos esenciales de necesidades familiares en situaciones de discapacidad (véase figura 26): 1. Necesidades asociadas al estado de salud del hijo (información sobre el cuadro clínico y su pronóstico de desarrollo y conocimientos sobre cómo transmitir la noticia al entorno más próximo). 2. Necesidades vinculadas al funcionamiento familiar (necesidades de soporte de tipo formal e informal). 3. Necesidades referentes a la vida en comunidad y a los recursos económicos (demandas asociadas a la participación de la persona con discapacidad en su entorno y necesidades derivadas de la demanda de recursos financieros que incrementen la participación del grupo en actividades cotidianas).



Fig. 26: Modelo teórico – conceptual de Almasri et al. (2011) de las necesidades familiares en su interrelación categórica hijo con discapacidad – servicio – familia.



(Fuente: Datos tomados de Almasri et al., 2011)

En la misma línea de investigación, Siebes, Ketelaar, Gorter, Alsem y Jongmans (2012) llevaron a cabo un estudio longitudinal que concluyó, tras una exhaustiva revisión bibliográfica internacional, en la delimitación de una serie de necesidades expresadas directamente por familias viviendo con miembros en situación de discapacidad. Su gran aportación radica en la delimitación de 99 demandas categóricas, clasificadas en 14 dimensiones, indispensables para la posterior formulación y desarrollo de planes eficaces de intervención familiar personalizada (véase tabla 16).

Tabla 16: Clasificación multidimensional de las necesidades familiares en familias con una situación de discapacidad.

#### Clasificación multidimensional de las necesidades en familias con un hijo con discapacidad

##### A. Diagnóstico, desarrollo y expectativas

###### Yo necesito...

1. Información sobre la condición o la discapacidad de mi hijo
2. Información sobre las causas de la condición de mi hijo
3. Información sobre el desarrollo de mi hijo
4. Consejo sobre qué esperar cuando mi hijo crezca (planificación y futuras necesidades y servicios)

---

## Clasificación multidimensional de las necesidades en familias con un hijo con discapacidad

---

5. Información sobre el desarrollo normal y anormal en la infancia y adolescencia
6. Información sobre niños viviendo una discapacidad similar
7. Lectura sobre experiencias de familias con hijos con discapacidad
8. Información sobre crecimiento típico y desarrollo en el niño
9. Información sobre la posibilidad de herencia de la condición de mi hijo

### **B. Tratamiento paramédico**

#### ***Yo necesito...***

10. Información sobre el tratamiento de mi hijo
11. Información sobre servicios que actualmente están disponibles para mi hijo
12. Información sobre tratamientos especiales que están disponibles para mi hijo.
13. Entrenamiento y formación en técnicas de terapia en el hogar
14. Información sobre cómo integrar la terapia en las actividades diarias
15. Comunicación con el terapeuta/profesor de mi hijo
16. Información sobre el rendimiento escolar de mi hijo
17. Ayuda para equilibrar las necesidades médicas y educativas de mi hijo
18. Información sobre la atención física que requiere mi hijo
19. Información sobre la atención médica que requiere mi hijo
20. Información nutricional
21. Mayor cantidad y frecuencia de visitas externas

### **C. Ayudas y adaptaciones**

#### ***Yo necesito...***

22. Información sobre (posibles) ayudas
23. Equipamientos especiales (sillas de ruedas, ayudas para la movilidad, ayudas referentes a la movilidad, sistemas comunicativos y/o aumentativos de comunicación)
24. Prueba de equipamientos antes de su compra
25. Formación práctica para el uso de equipamientos específicos
26. Información sobre adaptaciones en el hogar para satisfacer las necesidades de mi hijo
27. Información sobre recursos en la comunidad

### **D. Cuidados y atenciones**

#### ***Yo necesito...***

28. Profesionales para el cuidado de mi hijo o cuidado especializado de mi hijo
29. Atención de enfermería en casa
30. Información sobre el cuidado diario especializado de mi hijo
31. Ayuda para localizar servicios de respiro familiar durante un fin de semana/vacaciones
32. Información sobre campamentos para mi hijo
33. Servicios domésticos profesionales
34. Información sobre residencias
35. Servicios de cuidado de mi hijo después de la escuela
36. Orientación en relación con el cuidado de mi hijo en el caso de mi propia muerte

### **E. Apoyo funcional y emocional**

#### ***Yo necesito...***

37. Más simpatía y comprensión
  38. Compartir las preocupaciones sobre mi hijo con la familia
  39. Compartir las preocupaciones sobre mi hijo con mis amigos
  40. Tener más tiempo para mí mismo
  41. Apoyo para coordinar el cuidado de mi hijo
  42. Una persona que abogue por mi hijo
  43. Conocer y hablar con otros padres con niños con discapacidad
  44. Un trabajador social
  45. Ayuda profesional psicológica
  46. Información para lidiar adecuadamente con la discapacidad de mi hijo y con las dificultades emocionales
-

---

## Clasificación multidimensional de las necesidades en familias con un hijo con discapacidad

---

47. Hablar con un ministro, pastor, imán o rabino que pueda ayudarme a afrontar mis problemas

### F. Crianza

#### *Yo necesito...*

- 48. Información sobre cómo criar a mi hijo
- 49. Ayuda para satisfacer las necesidades emocionales de mi hijo
- 50. Ayuda para satisfacer las necesidades intelectuales de mi hijo
- 51. Información sobre cómo comunicarme con mi hijo
- 52. Información sobre cómo enseñar a mi hijo
- 53. Información sobre cómo jugar con mi hijo
- 54. Información sobre juguetes especiales para mi hijo
- 55. Información sobre actividades sociales apropiadas para mi hijo
- 56. Información sobre cómo manejar el comportamiento de mi hijo
- 57. Información sobre cómo lidiar con los problemas de sueño de mi hijo
- 58. Información sobre cómo ayudar a mi hijo en relación con otros niños

### G. Hablar sobre mi hijo

#### *Yo necesito...*

- 59. Ayuda para explicar la condición de mi hijo a familiares y amigos
- 60. Ayuda para explicar la condición de mi hijo a su/s hermano/s
- 61. Ayuda para explicar la condición de mi hijo a otros niños
- 62. Ayuda para saber cómo responder cuando amigos, vecinos o extraños me hacen cuestiones sobre la condición de mi hijo

### G. Familia

#### *Yo necesito...*

- 63. Ayuda para compartir la crianza de mi hijo con mi cónyuge o pareja
- 64. Consejo sobre cómo comunicarme mejor con mi cónyuge o pareja respecto a los problemas derivados de las necesidades especiales de mi hijo
- 65. Información para ayudar a que los miembros de la familia se lleven bien
- 66. Ayuda para criar a mis otros hijos
- 67. Consejo sobre cómo debería relacionarme con mis otros hijos en relación a mi hijo con necesidades especiales
- 68. Información sobre los efectos emocionales de la discapacidad de mi hijo sobre sus hermanos
- 69. Ayuda con las dificultades matrimoniales

### I. Actividades de ocio

#### *Yo necesito...*

- 70. Ayuda para decidir y realizar actividades recreacionales en familia
- 71. Información sobre actividades de ocio y tiempo libre

### J. Transporte

#### *Yo necesito...*

- 72. Ayuda para proporcionar transporte a mi hijo
- 73. Información sobre cómo transportar a mi hijo de forma segura
- 74. Transporte público

### J. Leyes, legislación, becas y ayudas

#### *Yo necesito...*

- 75. Información sobre seguros de vida, sanitarios...
  - 76. Información sobre recursos económicos disponibles y cómo acceder a ellos
  - 77. Ayudas para sufragar los gastos derivados la alimentación, la vivienda, la atención médica, el transporte, la ropa, los juguetes, la terapia u otros servicios que necesita mi hijo
  - 78. Información sobre la planificación financiera del futuro
  - 79. Asistencia legal
  - 80. Asesoramiento o ayuda para conseguir trabajo
-

**L. Tratamiento médico*****Yo necesito...***

81. Ayuda para encontrar un doctor especializado en la condición de mi hijo
82. Información sobre (cómo administrar) la prescripción médica
83. Información sobre tratamientos médicos
84. Ayuda para preparar las hospitalizaciones de mi hijo
85. Información de cómo obtener una segunda opinión acerca del tratamiento de mi hijo

**M. Educación / trabajo*****Yo necesito...***

86. Ayuda para localizar un centro de día, un centro de educación infantil o una escuela para mi hijo
87. Información relativa a la educación y las oportunidades educativas apropiadas para mi hijo
88. Información sobre formación laboral y oportunidades de trabajo para mi hijo
89. Información relativa a la toma de decisiones sobre su carrera (educativa/laboral) futura

**L. Otros miembros familiares*****Yo necesito...***

90. Un grupo de discusión para mi hijo con discapacidad
91. Ayuda para que mi hijo con discapacidad aprenda a tomar decisiones sanas con sus iguales
92. Oportunidades sociales con otros niños con discapacidad para mi hijo con discapacidad
93. Asesoramiento para mi hijo con discapacidad
94. Ayuda para mi familia en relación con la discusión y resolución de problemas
95. Ayuda para mi familia en relación con cómo apoyarse los unos a los otros en períodos de dificultad
96. Ayuda para mi familia en relación a la toma de decisiones de quién se hace cargo de las tareas domésticas, el cuidado de los hijos y otro tipo de tareas familiares
97. Asesoramiento para otros miembros de la familia
98. Ayuda para que mi cónyuge o pareja comprenda y acepte la condición de mi hijo
99. Un grupo de apoyo para hermanos

---

**(Fuente: Tomada de Siebes et al., 2012)**

En cualquiera de los casos, la importancia de la identificación de las necesidades derivadas del sistema familiar, recae en todo momento en la posterior determinación de los apoyos y recursos necesarios para gratificarlos. Si la intervención aplicada se centra única y exclusivamente en la delimitación de demandas, se considera que la intervención resultante es infructuosa, mientras que si ocurre lo contrario, aplicándose una intervención no planificada en base a las necesidades expresadas por la familia, la intervención resulta igualmente improductiva. Por tanto, necesidades y recursos son dos conceptos interdependientes entre sí, que deben consolidarse como el cimiento de toda intervención tanto individual (considerando que toda persona se desarrolla en sociedad), como familiar.

### 3.2.3. La respuesta profesional: El enfoque y la práctica centrados en la familia

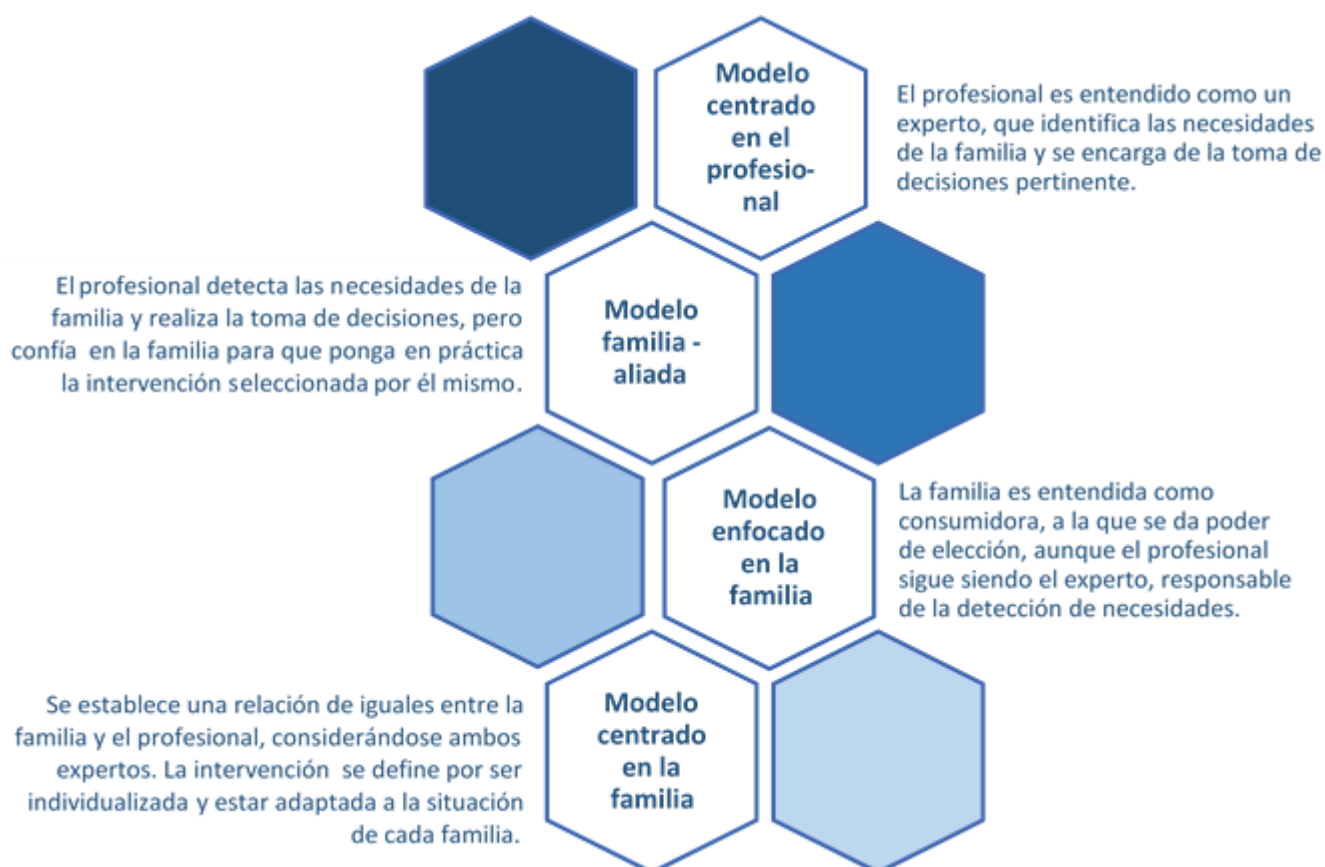
La evaluación e identificación de las necesidades familiares permite que los profesionales desarrollen planes eficaces de intervención y orientación que ayuden a las familias a la hora de adquirir y aplicar estrategias funcionales para la resolución de los problemas surgidos durante las diferentes etapas del ciclo vital familiar. Por este motivo y en contraposición a las antiguas corrientes que abogaban por la atención única y exclusiva de la persona con discapacidad, la tendencia actual alienta a que la práctica profesional se concentre en intervenir desde enfoques sistémicos o centrados en la totalidad del sistema familiar (Arellano y Peralta, 2015; Dempsey y Keen, 2008; Dempsey, Keen, Pennell, O'Reilly y Neiland, 2009). Dunst (1997) definió el enfoque centrado en la familia como un modelo concreto de actuación focalizado en ofrecer a la familia un sistema integral de apoyo que le permitiese mejorar su funcionamiento, en contraposición a la idea de centrarse en un único individuo afectado. En esta misma línea, Marchal, Maurice – Stam, Trotsenburg van y Grootenhuis (2016) sugirieron que las respuestas clínicas ofrecidas en base a la atención del SD debían estar orientadas no sólo a mejorar el bienestar de los padres, sino a optimizar el funcionamiento global familiar, garantizando de este modo las interacciones existentes entre los progenitores y todos los miembros del sistema familiar. Por su parte, Schepper, Herrmann, Gude y Moeller (2016) pusieron de manifiesto la importancia que tenían los subgrupos familiares, como por ejemplo los hermanos de personas con enfermedad crónica o discapacidad, a la hora de detectar necesidades y debilidades del sistema familiar en el que están inmersos. Por este motivo, todos y cada uno de los miembros de la familia constituyen un elemento fundamental a tener en cuenta en el desarrollo de programas de intervención, rehabilitación, prevención y apoyo psicosocial centrados en la familia.

El aprovechamiento familiar pleno de programas de orientación y apoyo de calidad, fomenta la creación de una base sólida de tácticas de actuación y prevención desde la cual los sistemas familiares se ven capaces de actuar de manera firme, traduciéndose, como consecuencia, en un incremento de la calidad de vida tanto personal como familiar.

### ***La evolución de los modelos de respuesta profesional en la atención a las familias***

La práctica de la intervención profesional en el ámbito familiar se ha transformado con el paso del tiempo, evolucionando desde una perspectiva eminentemente centrada en el experto hasta la perspectiva actual que otorga la máxima importancia a la figura del sistema familiar (García – Sánchez, Escorcía – Mora, Sánchez – López, Orcajada y Hernández – Pérez, 2014). A continuación se detalla la clasificación de modelos de práctica profesional más significativa propuesta por Dunst, Johanson, Trivette y Hamby (1991) (véase figura 27):

**Fig. 27: Clasificación de modelos de respuesta y práctica profesional propuesta por Dunst et al. (1991).**



(Fuente: Datos tomados de Dunst et al., 1991; Espe – Sherwindt, 2008; García – Sánchez et al., 2014)

### ***Definición, principios y características del Enfoque Centrado en la Familia (EFC)***

A pesar de que los diferentes modelos de respuesta profesional manifiestan características disímiles entre sí, la aplicación profesional debe ser comprendida como una constante que puede recurrir a las diferentes particularidades de los modelos existentes, aplicándose un enfoque híbrido que responda a los requisitos específicos de cada intervención en concreto (García – Sánchez et al., 2014). No obstante, la tendencia vigente en la actualidad es que un plan de respuesta profesional sea concebido como integral y eficaz, siendo necesario hacer hincapié en la importancia que adquiere el rol de las familias en la detección de necesidades, así como en la toma de decisiones pertinente. Por este motivo, la corriente en boga referente a la práctica profesional se centra en desarrollar programas de intervención que responden al modelo EFC.

Según Arellano y Peralta (2015) el EFC se define como:

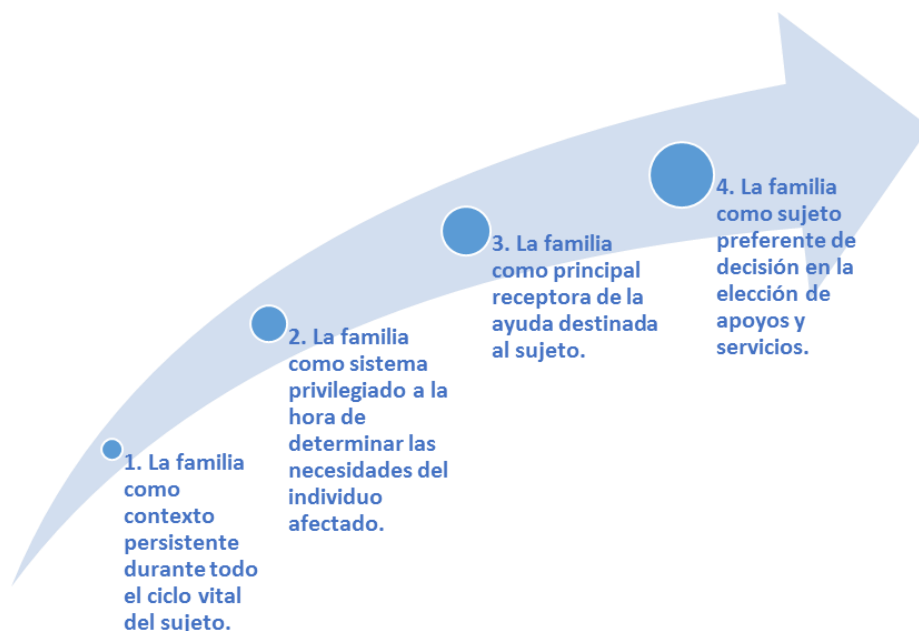
Paradigma de intervención formado por un conjunto de principios, valores y prácticas que otorga a las familias un papel esencial en la planificación, provisión y evaluación de los servicios para sus hijos con discapacidad y que, por tanto, respeta sus prioridades y decisiones. Sus objetivos son el *empowerment* o capacitación de las familias como contexto de apoyo y la mejora de la calidad de vida (p.121).

Con la intención de garantizar el éxito de un programa de intervención profesional perfilado en base al EFC y siguiendo a Keen (2007), la máxima esencial sobre la que debe basarse el desarrollo de dicho programa es el vínculo establecido entre la familia y el equipo profesional, el cual debe caracterizarse por la bidireccionalidad de actitudes como la honestidad, la franqueza y el respeto entre todos los implicados, garantizando de este modo una respuesta integral y consensuada ante la planificación de objetivos significativos y la toma de decisiones pertinente. Por tanto, el desarrollo de una relación colaborativa y equitativa con las familias debe ser el objetivo base sobre el que los expertos deben trabajar a la hora de intervenir en el sistema familiar. Blue – Banning, Summers, Frankland, Nelson y Beegle (2004) se plantearon por qué, en muchas ocasiones, las acciones colaborativas entre padres y profesionales fracasaban, llegando

a identificar en su estudio una serie de indicadores clave referidos a la actitud profesional que facilitan u obstaculizan el éxito de la aplicación de programas colaborativos. Factores como el tipo de comunicación, el nivel de compromiso y de igualdad, las habilidades ejecutadas por el profesional y el grado de respeto y confianza expresado, repercuten de forma directa y decisiva en el producto resultante del programa.

Por último, Keen (2007) consideró la existencia de cuatro principios fundamentales considerados vitales para el fomento de la aplicación de programas centrados en la familia (véase figura 28).

**Fig. 28: Principios esenciales para el fomento de la aplicación de programas basados en EFC.**



(Fuente: Datos tomados de Keen, 2007)

Por tanto, actualmente el EFC constituye un marco de referencia óptimo para el desarrollo de una práctica profesional fundamentada y, de la cual, las familias pueden beneficiarse para alcanzar mejoras significativas en relación a la calidad de vida tanto de la persona que tienen a su cargo como de la totalidad de los miembros integrantes del conjunto familiar. Profesionales del ámbito educativo y sanitario, deben concienciarse de la importancia de desarrollar estrategias de intervención que garanticen los derechos de participación activa de los sistemas familiares, comprendiendo que el éxito de su



labor es intrínsecamente dependiente de la satisfacción final percibida por los miembros implicados en el proceso.

## 4. IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN

---

### 4.1. IMPACTO FAMILIAR ANTE LA LLEGADA DEL SÍNDROME DE DOWN

La tendencia de la investigación ha sido desde siempre centrarse en el estudio del sujeto con discapacidad (en este caso en el miembro de la familia con síndrome de Down) y en menor grado en la compleja situación por la que atraviesan y en la que viven las familias que acogen en su seno a un hijo con estas características (Romero y Peralta, 2012). Si bien, poco a poco, el avance de la investigación científica y social le ha ido otorgando a las familias de personas con discapacidad la importancia que se merecen como institución que se enfrenta a una situación no planificada, la cual les conduce a desempeñar nuevos roles sin que tuvieran de manera anticipada la preparación necesaria para afrontar la situación con maestría o soltura. Por tanto, solamente teniendo en consideración a las familias y ayudando a mejorar su capacidad de afrontamiento frente a situaciones de discapacidad se está abriendo un nuevo camino a la mejora de la calidad de vida de los diferentes miembros que la conforman (Romero y Peralta, 2012).

#### 4.1.1. Situación de las familias con hijos con SD

El recibimiento de un nuevo miembro en la familia provoca invariablemente alteraciones en su dinámica ya que los padres, tanto primerizos como expertos, así como el resto de miembros que conforman el sistema familiar, deben acomodar sus hábitos a este nuevo individuo, quien, desde sus primeras horas de vida, requiere una atención especializada y demanda nuevas necesidades. Si acoger en la familia a un nuevo miembro sin necesidades específicas implica, por naturaleza, diversos cambios en la dinámica familiar, es indiscutible pensar que si este miembro presenta algún tipo de discapacidad las demandas generadas son, en la mayoría de los casos, más específicas, lo que conlleva a que la estructura familiar tenga la necesidad de reorganizarse al completo. Desde un punto de vista sistémico, la familia se entiende como un conjunto independiente y con funcionamiento propio de individuos que establece una serie de fuertes vínculos interactivos entre sí, por lo que aquello que le ocurre a uno de los integrantes del sistema, repercute de forma variable en los demás miembros del mismo

(Arellano y Peralta, 2013; Migerode, Maes, Buysse y Brondeel, 2012; Rooke y Pereira – Silva, 2016). Por tanto, desde este punto de vista sistémico, la discapacidad supone un reto que debe ser afrontado por parte de cada uno de los miembros del conjunto, asumiéndose, asimismo, la necesidad no sólo de hacerse cargo de las mismas tareas que una familia con hijos sin necesidades específicas, sino también de los desafíos surgidos como consecuencia de la situación concreta de discapacidad (Guyard et al., 2012; Migerode et al., 2012).

Un punto a enfatizar, en este aspecto, es que no existe un prototipo de familia con propensión a la discapacidad. Esto significa que las familias que poseen en su seno un hijo con algún tipo de discapacidad no son diferentes a otras familias cuando el niño nace y exhiben las mismas grandes diferencias individuales, ofreciendo, por ejemplo en el caso de familias con hijos con SD, la impresión general de que el funcionamiento de estas familias es de total normalidad, pudiendo compararse incluso con el nivel observado en familias con hijos con desarrollo típico (Cunningham, 1996; Povee et al., 2012). Se puede afirmar, por tanto, que no hay una familia típica de un niño con discapacidad ni con un hijo con SD, no pudiéndose decir que afecte más a unas familias que a otras dependiendo de criterios como su clase social, raza o cultura (Cunningham, 1996). Sin embargo, a pesar de que no se pueda establecer un prototipo de familia con hijos con discapacidad y, más a más, se considere que la impresión general de las familias con niños con este tipo de característica es de normalidad, resulta evidente que el impacto de acoger a un niño que se sale de la norma de la idealidad provoca en la familia un cambio de organización y redefinición de sus roles, implicando una serie de necesidades funcionales (Albuquerque, Pereira, Fonseca y Canavarró, 2012).

En la actualidad, se han realizado grandes progresos en el cambio de concepción que se tenía de este tipo de familias. Los estudios llevados a cabo hasta principios de la década de los 80 se centraban casi exclusivamente en el análisis de los factores negativos que acarrea tener un hijo con discapacidad. La tendencia de la época se basaba en el etiquetaje de las familias y, por supuesto, de sus miembros discapacitados, así como en la vinculación con una perspectiva inherentemente negativa acerca de su futuro a corto, medio y largo plazo. Los estudios de la época se focalizaban básicamente en dos aspectos: por una parte, en la definición de los problemas que la discapacidad, de forma

general, suponía tanto para los miembros de la institución familiar, como para el equilibrio de su estructura y correcto funcionamiento (Arellano y Peralta, 2015; Farber y Kirk, 1959; Gath, 1977; Kramm, 1963; Schonell y Watts, 1956) y, por otra, en la visión externa que los profesionales poseían acerca de la situación de las familias con hijos con discapacidad (Cohen, 1962; Olansky, 1962; Solnit y Stark, 1961), ambos aspectos que relegaban a un segundo plano la voz de las familias afectadas.

Sin embargo, en el año 1983, las aportaciones de Crnic, Friederich y Greenberg sobre la posibilidad de las familias de afrontar la discapacidad como un reto desde una perspectiva basada en el valor y la voluntad, transformó el concepto de lo que suponía hasta entonces tener un hijo con discapacidad, estableciendo, como consecuencia, un punto de inflexión en la tendencia investigadora. A partir de entonces, y tomando como referencia los avances legislativos, educativos y sociales (especialmente el movimiento inclusivo), comenzó a desarrollarse literatura focalizada en una visión más positiva que pretendía mitigar de manera progresiva la antigua perspectiva, eminentemente errónea, sobre la influencia que los hijos con discapacidad tenían sobre sus familias (Helff y Glidden, 1998; Hornby, 1995). Así mismo, cabe destacar, que el tipo de literatura e investigación proliferante desde ese momento comenzó a desentenderse de las generalidades, emergiendo novedosos estudios centrados en el análisis de realidades concretas dentro del ámbito de la discapacidad. De este modo, fueron surgiendo de manera paulatina en el panorama científico valiosos estudios analíticos tanto del funcionamiento global de las familias con hijos con síndrome de Down (Riper, Knafl, Duarte y Choi, 2016; Rooke y Pereira – Silva, 2016), como de diferentes aspectos de las mismas de un modo más específico, tales como la repercusión parental en la crianza de un hijo con SD (Choi y Riper, 2016; Nelson et al., 2016; Skotko, Levine y Goldstein, 2011a; Skotko, Levine, Macklin y Goldstein, 2015; Staats, Nelson, Springer, y Monk, 2015; Urbano y Hodapp, 2007), la satisfacción conyugal (Cunningham, 1996; Durmaz et al., 2011; Lederman et al., 2015; Skotko, Levine y Goldstein, 2011a; Urbano y Hodapp, 2007) o las relaciones entre hermanos (Choi y Riper, 2013; Cuskelly, 2016; Cuskelly y Gunn, 2006; Flórez, 2017a; Flórez, 2017b; Graff et al., 2012; Mandleco y Webb, 2015; Urbano y Hodapp, 2007; Skotko et al., 2011b), procurando en la mayor parte de los casos, enfatizar sobre los efectos positivos que el SD tenía sobre el sistema familiar.

No obstante, la repercusión que la discapacidad posee sobre la experiencia familiar, muestra una influencia directa con el tipo de etiología y grado de la propia discapacidad, sosteniendo que los comportamientos y necesidades derivados de uno u otro trastorno pueden determinar el tipo de dinámica o conducta familiar (Hodapp, 1997, 1999; Wei y Jennifer, 2012). En el caso específico de familias con hijos con SD, diferentes investigaciones han demostrado que el impacto global familiar que se evidencia en familias con hijos con SD frente a familias que poseen hijos con otro tipo de discapacidades es menor, por lo que se habla de la existencia de una cierta ventaja del SD (Corrice y Glidden, 2009; Esbensen y Seltzer, 2011; Glidden, Grein, y Ludwig, 2014; Hodapp, 2008; Mitchell, Hauser - Cram y Crossman, 2015; Seltzer y Ryff, 1994). Hodapp (2008) afirmó que la existencia de dicho fenómeno se explicaba, fundamentalmente, en base a dos argumentos esenciales: en primer lugar, las personas con síndrome de Down presentaban conductas socialmente aceptadas que suelen ir asociadas a su síndrome y que aparecían casi de manera universal en estos sujetos, constituyéndose como personas sociables, agradables y simpáticas. Gracias a estas cualidades y a su alta prevalencia en contraste con otros síndromes o trastornos, el síndrome de Down ha sido socialmente reconocido y cada vez más aceptado. En segundo lugar, destacó la vinculación directa del síndrome de Down con madres de edad más avanzada (a partir de 35 años, la frecuencia de nacimientos vivos con síndrome de Down se eleva considerablemente), hecho que permitía que estos hijos contaran con un estilo de madre más experimentada y madura, la cual posiblemente poseyera un nivel más elevado tanto educativo como socioeconómico.

La realidad actual es que las familias con hijos con SD cada vez se sienten y se encuentran menos solas. El gran incremento de la formación profesional y de investigación de calidad referente al SD y su repercusión en la familia, constituyen un gran cimiento al que las futuras familias expectantes pueden recurrir, generalmente, de manera sencilla y accesible. Por este motivo, y debido a la progresiva disponibilidad y alta popularidad de las pruebas de diagnóstico prenatal no invasivo, los nuevos estudios deben esforzarse por transmitir la visión positiva que las familias modernas tienen sobre el SD, sin omitir el desafío que supone para alguna de ellas (Skotko et al., 2015; Schendel van et al., 2017). Por tanto, el asesoramiento profesional debe centrarse en proporcionar una respuesta lo más actualizada, precisa y equilibrada posible, con la intención de brindar

la máxima ayuda viable a la hora de declinarse por una compleja decisión parental (Gregg et al., 2013).

#### 4.1.2. Impacto multidimensional en las familias con hijos con SD

El hecho de convivir con una circunstancia de discapacidad en la familia conlleva el impacto, la alteración y la transformación de diversas dimensiones de la estructura y dinámica familiar. Según Guyard et al. (2012), el impacto de la discapacidad recae sobre aspectos familiares tales como el tiempo, los gastos, el ámbito laboral, los vínculos afectivos familiares y sociales y la salud tanto física como psicológica de sus miembros. Considerando el SD, como la principal causa genética de la discapacidad intelectual, a continuación se detalla el impacto multidimensional del SD en la familia, atendiendo a los cuatro criterios dimensionales de impacto familiar de Stein y Riessman (1980) (dimensión económica, dimensión personal y emocional, dimensión familiar y social y dimensión de dominio de la circunstancia) debido a la gran repercusión internacional de las aportaciones de las autoras en el ámbito del impacto familiar (Guyard et al. 2012).

##### ***Impacto económico***

- ***Gastos adicionales:*** La condición de tener un hijo con síndrome de Down acarrea problemas financieros (Durmaz et al., 2011) en ocasiones causados por los gastos adicionales a los que se enfrenta la familia y que se originan por la satisfacción de necesidades generadas por el síndrome, mientras que en otras, son suscitados por la reducción en los ingresos familiares como consecuencia de la disminución voluntaria de la jornada laboral de uno de los progenitores o el total abandono del puesto de trabajo para prestarle una mayor dedicación al cuidado del hijo (Pillay, Girdler, Collins y Leonard, 2012). A pesar de la evolución de la opinión y mentalidad social respecto a temas relacionados con la independencia de la mujer, actualmente persiste la tendencia mayoritaria de que en este tipo de situaciones sea la madre quien reduzca o abandone su carrera laboral para dedicarse a la atención de la familia (Grau y Fernández, 2010; Stabile y Allin, 2012), asumiendo por tanto los principales retos de la crianza de su hijo (Pereira – Silva et al., 2015; Wagner, Predebon, Mosmann y Verza, 2005), mientras que el hombre se convierte, de este modo, en la principal y/o única fuente de ingresos familiares (Durmaz et al., 2011).

La valoración de los gastos económicos originados directamente por la discapacidad, se encuentra estrechamente ligada al grado de la propia discapacidad, así como al método de estimación financiero que se emplee en cada caso (Stabile y Allin, 2012). Sin embargo, existe un consenso expresado por las familias sobre los seis ámbitos esenciales causantes de mayor desgaste financiero familiar: el coste de una educación especializada; el gasto en tratamientos médicos; la contratación de un cuidador; la asistencia a terapias alternativas entre las que destacan la fisioterapia, la terapia ocupacional, la hidroterapia y la terapia del habla o logopedia (Geelhoed, Bebbington, Bower, Deshpande y Leonard, 2011); la utilización de otro tipo de servicios y recursos materiales destinados al cuidado del hijo y los servicios de ocio y tiempo libre especializados (Povee et al., 2012). A este conjunto de gastos hay que añadir los costes derivados de los recursos para la movilidad, la ropa, el transporte, los seguros vacacionales, la atención médica privada y la posibilidad de que un miembro de la familia reduzca su jornada laboral o incluso prescinda de ella para prestar una mayor atención a las necesidades derivadas de la situación familiar (Golics et al., 2013). Se ha comprobado que la totalidad de estos costes son más acusados durante la etapa de la niñez, llegando incluso a reducirse a la mitad entre la edad adolescente y adulta (Geelhoed et al., 2011). En este punto es necesario enfatizar que el acceso universal y gratuito al sistema sanitario en España, al igual que sucede en otros países industrializados como los pertenecientes a la Unión Europea o Australia, ocasiona que los gastos derivados del cuidado de la salud sean considerablemente menores que en aquellos países que no poseen un sistema de seguridad social universal, como es el caso de los Estados Unidos de América (Geelhoed et al., 2011; Kageleiry et al., 2017). En este tipo de naciones, el gasto extra que supone la atención derivada de los aspectos sanitarios del SD representa importantes esfuerzos económicos por parte de las familias. Aunque resulta muy complejo realizar una estimación total de los costes extra que puede suponer la crianza y atención de un hijo con síndrome de Down, debido a la gran cantidad de variables que entran en juego, Song, Musci y Caughey (2013) estimaron que en EEUU los gastos incrementales de la atención derivada del síndrome de Down durante la totalidad de la vida de la persona puede llegar a situarse de media entorno a los 677.000 dólares (según la cotización de dicha moneda en el año 2012), llegando incluso a un rango superior de 800.000 dólares. Mientras que en ese mismo año, Cuckle,

Benn y Pergament (2013) consideraron que los costes incrementales de por vida ocasionados por la atención del SD en EEUU podrían ascender, incluso, a 900.000 dólares. Más recientemente, el estudio realizado por Kageleiry et al., (2017) estimó que la cifra de gastos adicionales por la atención médica de un hijo con SD en EEUU podría ascender una media de 18.248 dólares en total entre el primer año de vida y los 18 años y en comparación con un niño en condiciones similares pero sin trisomía 21. Entre los gastos médicos adicionales más frecuentes se determinaron los costes por hospitalización, paciente ambulatorio, visitas a urgencias, atención médica a domicilio y gastos de farmacia. Además, el estudio reveló que una vez superado el rango de edad de entre 1 y 18 años, la atención clínica del SD podría suponer una media de 84 dólares al mes de gasto adicional.

Iniciativas particulares surgidas a nivel estatal, como es el caso de Taiwán, en donde se ha propuesto la creación de hospitales multidisciplinarios que recojan en un único centro las especialidades necesarias para la atención integral del síndrome de Down, permitiría que las familias vieran reducido no sólo el número de visitas a los centros sanitarios y de atención profesional, sino también el coste producido por la alta frecuencia de dichas visitas (Lee et al., 2016).

**- Relación entre el estatus financiero y la calidad de vida de las familias con hijos con SD:** La teoría apunta a que la dimensión económica familiar se constituye como uno de los factores de mayor riesgo del nivel de calidad de vida familiar y al que es necesario hacerle frente con prontitud (Haimour y Abu – Hawwash, 2012). Cuánto más bajo es el nivel económico de la familia, las oportunidades de acceso a recursos y servicios que satisfagan las necesidades derivadas de la discapacidad se ven reducidas considerablemente, provocando un mayor impacto y carga familiar, así como un aumento de los niveles de estrés en las relaciones intrafamiliares. Es preciso promover políticas integrales que garanticen fondos destinados a la cobertura de las necesidades demandadas por este tipo de población, así como impulsar la investigación del coste real que produce la satisfacción de dichas necesidades para la correcta administración de los fondos y las ayudas económicas (Lavelle et al., 2014).

Estudios como el elaborado por Foley et al. (2014), corroboran la hipótesis de que las familias con hijos con discapacidad que disponen de ingresos familiares más elevados



disfrutan de una mayor calidad de vida, ya que cuanto mayor es el nivel económico del que goza la familia el acceso a los recursos personales y materiales para poner al servicio del miembro de la familia que más lo necesite se torna más factible. Sin embargo, en ocasiones en que la atención de las necesidades del hijo con SD lo demanda o sencillamente debido a la voluntad de los padres, uno de los miembros de la familia reduce o abandona su puesto de trabajo implica una directa reducción de los ingresos económicos familiares. En cualquier caso, el desempeño de un puesto laboral, por ejemplo en el caso de las madres, favorece no solamente que el nivel económico de la familia aumente, sino que contribuye a que estos miembros de la familia encuentren mayores oportunidades de socializarse y de poder compartir su experiencia con personas ajenas a la situación en la que viven, encontrando una vía de escape y distensión a sus rutinas habituales (Cunningham, 1996).

### ***Impacto personal y emocional***

- ***Sentimientos personales dentro de la parentalidad:*** Tanto los padres como las madres son propensos a expresar sentimientos de amor y orgullo hacia sus hijos con SD independientemente de la etnia a la que pertenezcan, nivel económico, nivel socio – cultural o condición religiosa, siendo muy reducidos los casos en los que los padres manifiestan abiertamente algún tipo de vergüenza o lamento por tener un hijo con SD (Skotko et al., 2011a; Skotko et al., 2015). Generalmente, cuando los padres exteriorizan estos sentimientos de vergüenza o arrepentimiento hacia el hecho de haber tenido un hijo de estas características, suelen existir problemas de salud o de aprendizaje adicionales al síndrome de Down (Skotko et al., 2011a). Las madres muestran sentimientos más negativos en contraste con los padres, como el sentimiento de culpa o incluso la situación de sentirse acusadas de esa situación no deseada por ellas (Durmaz et al., 2011). No obstante, tanto las madres como los padres tienen la percepción de que sus hijos con síndrome de Down son felices de vivir en su seno familiar y su existencia no produce grandes alteraciones a la integridad de la familia (Durmaz et al., 2011).

Uno de los aspectos más positivos expresados por las familias hace referencia a la moralidad, la adquisición de valores humanos y el crecimiento personal que conlleva la crianza de un hijo con síndrome de Down (Korkow – Moradi et al., 2017). La condición de tener en su seno a un hijo con síndrome de Down implica que en las familias surjan

nuevas lecciones de vida en las que afloran diversos valores que de otro modo no se hubieran planteado con la misma naturalidad. Una visión positiva de la vida, la apreciación y el disfrute de los pequeños momentos, la reconsideración de lo que es realmente trascendental para cada individuo, el amor, la generosidad y el altruismo, la tolerancia, la aceptación incondicional de las diferencias individuales o la paciencia, entre otros, son valores que las familias consideran que aporta la condición de convivir con una persona con SD y que dan la oportunidad al conjunto familiar de consolidar un tejido de relaciones más cercanas, sólidas y profundas, haciendo a sus miembros mejores personas (Choi y Riper, 2016; Pillay et al., 2012; Povee et al., 2012; Skotko et al., 2011a; Skotko et al., 2015). Las familias incluso testimonian que son aquellas personas más necesitadas las que terminan ayudando, de manera inconsciente, al resto de la familia, así como a la sociedad en general (Skotko et al., 2011a).

- **Fuentes de apoyo:** Padres y madres recurren a diversas fuentes de apoyo para compartir las vivencias y preocupaciones experimentadas a casusa del SD de sus hijos, constituyéndose como principales recursos el cónyuge y los parientes más próximos (Pereira – Silva et al., 2015), seguidos de la familia extensa y las amistades cercanas (Povee et al., 2012), las creencias religiosas y los servicios profesionales (Rooke y Pereira – Silva, 2016).

Si bien es cierto que los miembros de la familia extensa y los círculos de amistades se convierten en una de las principales fuentes de soporte emocional (Povee et al., 2012; Rooke y Pereira – Silva, 2016), cuando las reacciones del entorno más cercano no son las esperadas, las madres sienten grandes oleadas de frustración. Expresiones procedentes de familiares y amigos como “Solamente las personas especiales están capacitadas para tener hijos especiales” (Pillay et al., 2012) o reacciones ajenas desagradables, como pueden ser los prejuicios sociales o la no aceptación de terceros respecto a situaciones de discapacidad (Skotko et al., 2011a) son los hechos que las madres consideran como más hirientes y ofensivos. En este punto, debe tenerse en cuenta que a pesar del progresismo que define la conciencia social actual, la existencia de actitudes sutiles y no tan sutiles, de rechazo tanto implícito como explícito todavía se pueden observar en el transcurso del día a día (Flórez, 2012). En contraposición, cuando las madres observan en su entorno actitudes de sensibilidad, reconocimiento o

normalización hacia el SD, valoran de forma profunda la vivencia de este tipo de experiencias positivas, vinculándolas a sentimientos de tranquilidad y bienestar (Choi y Riper, 2016).

La vocación religiosa puede ser una fuente de apoyo importante para el individuo o el grupo familiar en el proceso de la vivencia del SD en la familia (Rooke y Pereira – Silva, 2016). En cualquier caso, la espiritualidad es un concepto complejo que se vive de una manera muy personal e íntima. De este modo existen casos en los que las creencias religiosas aportan equilibrio y salud mental al individuo, el cual se siente apoyado y acompañado durante los momentos más duros de su vida, como puede ser el hecho de aceptar que un hijo tiene discapacidad. Mientras que en otros casos, el hecho de vivir una adversidad manteniendo creencias trascendentales conduce a que el sujeto se plantee su fe y se cuestione preguntas que intenten responder la incógnita de que por qué Dios ha permitido y permite la discapacidad (“¿Por qué me ha tocado a mí?”, “¿Qué le habré hecho yo a Dios para merecer esto?”, “¿Por qué Dios ha permitido que mi hijo nazca con problemas y sufra?”). En cualquier caso, el hecho de pertenecer a una asociación religiosa provee al individuo de una comunidad en la que apoyarse tanto espiritual como emocionalmente e incluso, en alguno de los casos, económicamente (Nelson et al., 2013; Nelson et al., 2016; Pillay et al., 2012).

En referencia a los servicios especializados en SD, la familia valora las contribuciones aportadas por los mismos y reconoce el gran apoyo prestado, valorando de forma aún más acusada la orientación profesional recibida y los programas centrados en la estimulación del desarrollo de su hijo y ayuda en su cuidado y atención. No obstante, en este aspecto, los grupos familiares reclaman la necesidad de que se les facilite un mayor número de contactos profesionales y se les oriente e incentive a proseguir en la misma línea de decisiones ya tomadas (Rooke y Pereira – Silva, 2016).

### ***Impacto familiar y social***

- ***Pareja:*** El hecho de contar en el seno de la pareja con un hijo con SD provoca que ésta deba, desde un principio, desarrollar estrategias de afrontamiento de la situación de manera individual y conjunta. Al igual que a nivel familiar, la pareja debe poner en juego todas sus estrategias para lidiar lo mejor posible con la situación a la que se enfrenta. De este modo, dependiendo del tipo y relación de pareja al que se haga referencia, así

como de sus características individuales, el afrontamiento de la situación se lleva a cabo de una u otra manera, en unos casos ayudando a consolidar aún más los lazos afectivos entre ambos compañeros mientras que en otros, aportando altos niveles de tensión al matrimonio o pareja (Hartway, 2016). Las últimas investigaciones apuntan que la pareja se constituye como la principal fuente de apoyo (Rooke y Pereira – Silva, 2016) y los matrimonios con hijos con SD se muestran satisfechos con las relaciones afectivas que mantienen entre ellos, siendo muy reducido el número de parejas que considera que su hijo con SD aporta tensión a su relación (Skotko et al., 2011a). Este tipo de resultados confronta de forma directa con los estudios realizados hasta la década de los 80, en donde se identificaba la discapacidad con la aparición de dificultades matrimoniales, induciendo incluso al divorcio. Afortunadamente, la literatura originada a partir de los años 80 comenzó a revelar datos más positivos, como por ejemplo, que la tasa de divorcio identificada en familias con hijos con SD era y es comparable a la de la población general e inclusive menor que la presentada por familias con hijos portadores de otras discapacidades (Carr, 1988; Gath y Gumley, 1986; Lederman et al., 2015; Urbano y Hodapp, 2007).

El dato que sí destacan estas parejas es que cuando sus hijos con SD alcanzan la edad adolescente o adulta no logran el nivel de independencia del mismo modo que lo haría un hijo sin discapacidad, lo que repercute de un modo directo en el nivel de independencia que los padres podrían obtener como matrimonio en el caso de que su hijo no padeciese ninguna discapacidad (Cunningham, 1996). La tendencia general implica que las personas con discapacidad, y en este caso con síndrome de Down, desarrollen la mayor parte de sus actividades en el contexto familiar directo o extenso, antes que en la comunidad social, lo que implica que los hijos con SD tengan un contacto más constante con sus padres o familiares, así como un mayor nivel de dependencia, que personas en su misma situación pero sin SD (Lyons et al., 2016). Cabe destacar que esta concepción ha sufrido una importante evolución con el paso del tiempo, gracias a los avances en el pensamiento social de la discapacidad y los esfuerzos por brindar a los jóvenes discapacitados oportunidades educativas, laborales y de autonomía vital. Actuales estudios recalcan la importancia de proporcionar a jóvenes y adultos los recursos, la información y la orientación laboral necesarios para su acceso al mundo laboral, confirmando la teoría de que los jóvenes con discapacidad que desempeñan un

puesto laboral contribuyen a que la familia muestre una mayor calidad de vida (Foley et al., 2014). Ofrecer a los jóvenes con discapacidad el acceso a programas de formación de calidad, como pueden ser los programas universitarios específicos, supone un paso previo y fundamental para la posterior incorporación de estas personas en el mundo profesional (Cerrillo, Izuzquiza y Egido, 2013).

Retomando las vivencias experienciales dentro de la pareja, aunque en ambos casos, en el de la mujer y en el del hombre, los resultados de los estudios indican altas tasas de satisfacción, los hombres tienden a mostrar niveles más altos de satisfacción conyugal que las mujeres (Durmaz et al., 2011) quizá porque las mujeres se ven abrumadas por momentos de mayor estrés durante su experiencia de ser madre de un hijo con síndrome de Down. En muchas ocasiones las mujeres sienten que no han sabido dedicar el tiempo necesario a su cónyuge debido a estar excesivamente focalizadas en cubrir las necesidades de sus hijos con SD, en atender al resto de hermanos y en atender a su carrera laboral (Pillay et al., 2012). Respecto a los principales problemas que aparecen dentro de la pareja, tanto los padres como las madres hacen referencia a conflictos surgidos de la diferencia entre estilos educativos de ambos progenitores (Flórez, 2016a) y aquellos derivados de complicaciones financieras (Povee et al., 2012). Romero y Peralta (2012) pusieron de manifiesto que la diferencia del estilo educativo entre los padres provocaba en muchas ocasiones enfrentamientos parentales, lo que conllevaba además a la emisión y transmisión de mensajes ambiguos sobre la visión de las capacidades y el nivel de autonomía hacia la persona con SD. Ha sido demostrada una gran dificultad paterna a la hora de imponer límites a sus hijos con SD, declarándose la mayor parte de los padres demasiado permisivos a la hora de educar a sus hijos.

- **Hermanos:** Uno de los aspectos que los padres consideran más negativos es que tener un hijo con SD afecta directamente a los demás miembros de la familia, como por ejemplo a sus otros hijos, quienes no solamente gozan de menor atención y cuidado por parte de sus padres sino que, además, en muchas ocasiones les es asignado el rol de cuidador (Povee et al., 2012). Sin embargo, en contraste con este hecho, cuando se analiza directamente la relación que estos hijos establecen con sus hermanos con SD los datos se tornan mucho más positivos. La inmensa mayoría de los hermanos de personas con SD muestra gran satisfacción con las relaciones existentes entre hermanos (Graff et

al., 2012), definiéndolas como cálidas y con bajos niveles de conflicto o rivalidad (Cuskelly, 2016). La mayor parte de los hermanos expresa un gran orgullo a la hora de declarar que el hecho de tener un hermano con SD les ha ayudado a aprender nuevas lecciones de vida, como por ejemplo a ser más maduros o a apreciar de manera profunda las diferencias humanas (Skotko et al., 2011b; Urbano y Hodapp, 2007). Pocos son los casos en los que los hermanos muestran lástima o tristeza por sus hermanos y aún menos vergüenza de ellos, pero si estos sentimientos ocurren, tienden a aparecer entre los 9 y los 11 años de edad y suelen guardar una relación estrecha con sentimientos de vergüenza o rechazo expresado por los propios padres (Skotko et al., 2015) o con problemas significativos de aprendizaje de los niños con SD (Skotko et al., 2011b). Hermanos de niños con SD expresan su descontento a la hora de observar que su hermano con SD tiene que acudir a una escuela de educación especializada o que, aun acudiendo al mismo centro educativo, su hermano es atendido por un profesor especialista en una clase separada del resto de alumnos (Skotko et al., 2011b). Sin embargo, Choi y Riper (2013) insistieron en la reversibilidad de este tipo de situaciones, a través de la modificación de los factores negativos expresados por los hermanos e instando a los profesionales encargados de la intervención familiar y comunitaria a detectar precozmente e intervenir sobre este tipo de elementos para proveer un asesoramiento íntegro y eficaz en dichas situaciones. En este punto, es necesario enfatizar que el cuidado e interés mostrado por parte de la familia por generar un clima estable y de confianza entre todos sus miembros, haciendo especial hincapié en la importancia de las relaciones entre hermanos, puede constituirse como base condicionante para el tipo de calidad de vida familiar del propio conjunto en su vida futura (Flórez, 2017b).

- **Vida familiar y social:** Las familias refieren que sus hijos con síndrome de Down están incluidos en los planes familiares que realizan todos los miembros de la familia en conjunto, argumentando que disfrutan al igual que los demás miembros de este tipo de actividades, como pueden ser los viajes vacacionales. Sin embargo, cuando existen problemas comportamentales asociados al síndrome, los padres sí expresan temor ante la realización de ciertas actividades, sintiendo que su gama de ocio y tiempo libre se ve restringida por la aparición de este tipo de conductas en su hijo (Povee et al., 2012) y considerando que el esfuerzo que tienen que realizar para integrar en actividades

sociales a su hijo con SD y problemas conductuales asociados es tan grande y estresante que vale la pena eludirlos en lugar de enfrentarse a ellos (Pillay et al., 2012). Dentro de la gama de alteraciones comportamentales los padres hacen referencia a los siguientes factores como aquellos que les producen un mayor nivel de preocupación: comportamientos agresivos, conductas antisociales, rabietas incontrolables y conductas propias del Trastorno de Espectro Autista (TEA) como la necesidad de rutinas imperturbables, rigidez mental o el exceso de ansiedad ante situaciones desconocidas (Povee et al., 2012).

Por otra parte, la sensación de aislamiento social es referida por muchas familias para expresar la falta de espontaneidad que sienten en sus vidas por dirigir su planificación familiar en torno a las necesidades de su hijo con síndrome de Down (Povee et al., 2012). Testimonios maternos aseguran, además, que desde el nacimiento de su bebé con síndrome de Down el tiempo que pasan con sus amigos se ha visto notablemente reducido (Durmaz et al., 2011; Pillay et al., 2012).

### ***Impacto en el dominio de la circunstancia***

- ***Preocupaciones clínicas:*** La noticia del SD en un hijo se asocia inicialmente en la familia con una situación vivida con sorpresa, incertidumbre, impacto emocional e, incluso, dolor, a pesar de que posteriormente esta gama de reacciones emocionales suele ser sustituida por estrategias positivas de afrontamiento y resiliencia familiar (Rooke y Pereira – Silva, 2016). Actualmente, la amplia gama de recursos disponibles dedicados a la atención del SD, accesible para la población general, permite que los padres se sientan adecuadamente informados y atendidos respecto a la circunstancia. No obstante, padres y madres reconocen que los problemas clínicos derivados del SD les provocan ansiedad y preocupación (Rooke y Pereira – Silva, 2016). En esta línea, Skotko, Davidson y Weintraub (2013) analizaron las preocupaciones clínicas que los padres compartían con los profesionales del ámbito sanitario, mostrando como temas más recurrentes los referidos a las dificultades surgidas ante el dominio de los aspectos conductuales de sus hijos, los problemas de comunicación expresiva o los problemas relacionados con el control de peso (véase tabla 17).

**Tabla 17: Preocupaciones clínicas (% diferente a 100 debido a que algunos de los pacientes cuentan con más de un diagnóstico) de los padres (N = 105) durante las visitas médicas.**

PREOCUPACIONES	NÚMERO	%
Problemas de conducta	57	54,3
Lenguaje	56	53,3
Comida/Obesidad/Dieta	20	19,0
Ortopedia	17	16,2
Temas de educación	16	15,2
Temas de sueño	13	12,4
Estreñimiento	10	9,5
Preguntas sobre las guías SD	9	8,6
Control de esfínteres	9	8,6
Visión	7	6,7
Dentadura	6	5,7
Audición	5	4,8

(Fuente: Tomada de Skotko et al., 2013)

En el estudio de Skotko et al. (2013) quedó reflejado que, además de las complicaciones médicas surgidas directamente del hecho de poseer SD, existe una serie de trastornos asociados que muestra una alta tasa de aparición a la condición de SD. Seis de cada ocho bebés nacidos con SD manifiestan, vinculados al síndrome, una serie de anomalías de la salud de diversa naturaleza, encontrándose entre las más frecuentes las relacionadas con los problemas cardíacos (Pillay et al., 2012). Este hecho implica que los padres se vean en la obligación, no solo de asumir que su hijo posee una discapacidad sino de cubrir todas las necesidades relacionadas con la salud que esta discapacidad conlleva consigo. Romero y Peralta (2012) señalaron en su estudio que las familias mostraban una gran preocupación y una dedicación continua hacia sus hijos con SD debido tanto a sus problemas médicos como a los comportamentales, posiblemente provocados estos últimos por un estilo educativo familiar sobreprotector. Esta preocupación persistente a lo largo de la vida de los hijos con SD acompaña durante todas las etapas del desarrollo a padres y familiares directos, sin embargo, Durmaz et al. (2011) afirmaron en su estudio que las madres mostraron un mayor grado de responsabilidad a la hora de satisfacer las necesidades cotidianas derivadas de la condición de síndrome de Down de sus hijos. Las madres tienden a recordar el primer año de vida de sus hijos con SD como un laberinto de médicos, hospitales, enfermedades y visitas a urgencias de manera continuada (Pillay et al., 2012).



Por otra parte, otra de las preocupaciones maternas más significativas es ofrecer a sus hijos con SD una terapia de calidad llevada a cabo por profesionales cualificados, pero en gran parte de las ocasiones encontrar un tratamiento que cumpla todos los requisitos se torna en una difícil tarea para los miembros de la familia. Aspectos como la frecuente rotación de personal en los centros especializados, el exceso de consumo de tiempo que conlleva la realización de un tratamiento o la percepción por parte de los padres de la falta de preparación de algunos profesionales conllevan que esta experiencia se perciba como una situación compleja para las familias (Pillay et al., 2012).

- ***Aceptación de la circunstancia de SD:*** La aceptación de la condición de SD por parte de los padres suele ser asimilada plenamente durante la vida del hijo con SD. Los padres se sienten orgullosos de sus hijos, sin tener en cuenta su condición de SD (Skotko et al., 2015) y, mientras que los últimos avances en investigación genética molecular plantean la posibilidad de una *cura* para el síndrome de Down, menos de la mitad de los casos estudiados optaría por aplicar esta posible cura a sus hijos afectados y si lo hiciesen se basarían solamente en la intención de ofrecerles a sus hijos una mayor independencia vital (Inglis, Lohn, Austin y Hippman, 2014).

El sentimiento de orgullo suele estar presente en la familia todos los momentos de la vida del hijo con SD, celebrando en las diversas etapas de desarrollo cada pequeño hito o logro por mínimo que sea (Skotko et al., 2015). Sin embargo, las madres expresan que una de sus mayores frustraciones surge cuando observan el retraso que implica el hecho de poseer SD en la consecución de objetivos frente a niños que no poseen alteraciones de desarrollo. La alta variabilidad del perfil fenotípico del SD dificulta la tarea de establecer un patrón común de desarrollo para todos los casos de SD, existiendo solamente cuadros orientativos del crecimiento de población con SD y, en menor medida, patrones con los hitos de desarrollo de los niños con este síndrome (Aburawi, Nagelkerke, Deeb, Abdulla y Abdulrazzaq, 2015; Marchal et al., 2016; Troncoso, 2007; Troncoso, Cerro del y Ruiz, 1999; Zemel et al., 2015). Ante esta situación, las madres hacen referencia a sentimientos de ansiedad y angustia por desconocer en qué estadio concreto del desarrollo de su hijo va a alcanzar uno u otro hito. La consecuencia es que estas madres tienden a comparar los logros de sus hijos con SD con los logros de niños con desarrollo típico, lo que provoca que sus hijos salgan siempre mal parados y los

sentimientos de frustración y estrés aumenten considerablemente, como consecuencia (Pillay et al., 2012), acentuándose este tipo de emociones en etapas del desarrollo más complejas como la adolescencia (Oliveira de, Moraes, Oliveira y Ferreira, 2016; Rooke y Pereira – Silva, 2016).

- **Expectativas frente al SD:** Las expectativas parentales sobre la evolución del SD de los hijos varían dependiendo de la etapa vital en la que se sitúen sus hijos, siendo para ellos primordial la autonomía en edad preescolar y escolar y contar con una fuente de ingresos económicos estable para los mismos a partir de edades adolescentes. Pero el mayor punto de preocupación de los padres se centra en el futuro a largo plazo de sus hijos. Al contrario que el resto de sus hijos sin necesidades especiales, los padres consideran que sus hijos con SD tendrán en un futuro mayores dificultades para adquirir una educación superior, encontrar un trabajo remunerado, mantener una relación de pareja o ser independientes en su vida diaria. Entre sus preocupaciones más habituales se encuentran el hecho de saber quién les va a atender cuando ellos fallezcan, el grado de felicidad una vez ocurra esto o con qué ingresos económicos se van a mantener (Pillay et al., 2012). En términos generales aunque los padres se sientan orgullosos y confiados sobre la evolución de sus hijos con SD, en ciertas ocasiones los padres de hijos con SD pueden ser capaces de transmitir expectativas de corte negativista hacia sus vástagos, acompañadas en términos generales de objetivos poco realistas, tanto por considerarse excesivamente altos o ambiciosos o excesivamente sencillos en relación a sus capacidades (Flórez, 2016a). Este tipo de actitudes parentales tienden a influir en la autodeterminación y autoestima de los hijos con SD, quienes sienten que no pueden cumplir los deseos de sus progenitores, los cuales en la mayor parte de las ocasiones ni si quiera son conscientes de que están dirigiéndose hacia sus hijos de un modo contraproducente.

#### 4.1.3. Familias con hijos con SD frente a otras discapacidades

##### ***El origen de la idea de la ventaja del síndrome de Down***

Desde que John Langdon identificó, una vez superada la mitad del siglo XIX, a un grupo independiente de gente con discapacidad intelectual que poseía un humor afable y una gran capacidad imitativa, se comenzó a barajar la idea de que este grupo de personas poseía ventajas sobre aquellas otras que también contaban con discapacidad intelectual

pero que presentaban peculiaridades dispares (Corrice y Glidden, 2009; Esbensen y Seltzer, 2011; Glidden et al., 2014; Lanfranchi y Vianello, 2012; Mitchell et al., 2015). Las características positivas de la expresión fenotípica del SD, el afable perfil estereotipado de su personalidad, la alta tasa de incidencia, la posibilidad de diagnóstico prenatal así como la alta aceptación social del SD e, incluso, la atención que recibe por parte de los medios de comunicación ayudan a corroborar la idea de una cierta ventaja frente a discapacidades de otro tipo de etiología o de etiología desconocida (Adamson, Deckner y Bakeman, 2010; Mitchell et al., 2015). Mientras que factores como el mayor nivel de trastornos de la salud o la presencia de importantes alteraciones conductuales características de trastornos como el síndrome de Williams, el síndrome de X frágil o el síndrome de Prader – Willi, produce la desaparición de la idea de una cierta ventaja en estos síndromes frente a otros grupos de discapacidad (Lanfranchi y Vianello, 2012; Lederman et al., 2015). Si bien, se puede considerar la existencia de una serie de ventajas acerca del síndrome de Down, es necesario comprender la consideración de que estas ventajas se encuentran limitadas tanto por el momento en el que son medidas como por las variables que son tenidas en cuenta en el momento de su análisis (Glidden et al., 2014). Por otra parte, estudios como el de Corrice y Glidden (2009), añadieron, así mismo, que era preciso considerar que esta ventaja podía ser resultado de un sesgo en el muestreo a la hora de llevar a cabo la investigación, por lo que era necesario tener presentes todos los factores y variables implicados. Esbensen y Seltzer (2011) determinaron que variables como el pesimismo, la edad materna en el momento de recibir al hijo con SD o los servicios sociales no eran indicadores significativos para predecir los niveles de satisfacción vital o la calidad de la relación materno – filial, mientras que factores como la ausencia de problemas conductuales propia del fenotipo de SD sí conducían, en contraposición, a resultados más favorables de dichos aspectos.

### ***Familias con hijos con SD vs familias con hijos con otras discapacidades***

La presunción de la existencia de la ventaja que ofrece el SD frente a otro tipo de discapacidades afecta, no solamente al sujeto que posee el síndrome, sino que concierne directamente a los familiares de dichas personas, por lo que en esta línea, a pesar de los retos que supone la crianza de un hijo con SD, los cuidadores de este tipo de personas manifiestan niveles de esperanza altos relativos tanto a su situación personal como a los aspectos vinculados con la crianza y la evolución de los niños con

SD que tienen a su cargo. Niveles de esperanza de grado superior a los mostrados por cuidadores de hijos con enfermedades crónicas físicas (espina bífida, parálisis cerebral o diabetes), trastornos de externalización, alteraciones cromosómicas raras o trastornos generalizados del desarrollo, quienes tienden a manifestar un mayor grado de inseguridad ante su situación y la de sus hijos, asociada en la mayor parte de las ocasiones a la gravedad, especificidad o incertidumbre que rodea a los cuadros clínicos de sus hijos (Blacher, Baker y Kaladjian, 2013; Truitt, Biesecker, Capone, Bailey y Erby, 2012).

La tendencia familiar típica es que tanto los padres como las madres manifiesten creencias positivas sobre su hijo, aunque éste posea algún tipo de discapacidad. Sin embargo, se ha estudiado que los padres de hijos con TEA frente a padres con hijos con SD expresan creencias más negativas sobre los mismos (Goldberg, Fontil, Sladeczek y Miodrag, 2014), mostrando un menor grado de bienestar psicológico en la etapa de niñez, el cual afecta al curso total de la vida (Hartley, Seltzer, Head y Abbeduto, 2012). Este hecho se debe a que las características inherentes a los trastornos del espectro autista se manifiestan de manera más acusada que las propias del SD (Griffith, Hastings, Nash y Hill, 2010). Los problemas de conducta y comportamiento, los trastornos lingüísticos y de comunicación y la ausencia de habilidades sociales característicos de los trastornos del espectro autista provocan en la familia mayores cuadros de angustia y estrés que en familias con hijos con SD, los cuales tienden a mostrarse como personas sociables, cercanas, cariñosas y con menores problemas comportamentales que los derivados del TEA (Hartley et al., 2012; Mandleco y Web, 2015). En este punto, cabe destacar, que, incluso, aunque los niños con SD, muestren en ciertos aspectos de su desarrollo, tal y como en los niveles de competencia lingüística y comunicativa, dificultades o problemas severos, sus padres muestran menores niveles de estrés, considerándose ellos mismos capaces y competentes a la hora de establecer, por ejemplo, relaciones comunicativas satisfactorias con sus hijos (Smith, Ronski, Sevcik, Adamson y Barker, 2014).

En términos generales, la etiología de la discapacidad y el grado de los problemas de conducta constituyen dos de los factores más determinantes de riesgo del bienestar del estado psicológico parental (Hartley et al., 2012) y aún de modo más concreto, las

familias de jóvenes con SD que muestran un alto nivel en habilidades de autonomía y autocuidado, en habilidades comunicativas y en habilidades sociales presentan una mejor calidad de vida que aquellas en las que sus hijos demuestran niveles más bajos en los aspectos mencionados (Foley et al., 2014). En contraste con el síndrome de Down, las características fenotípicas propias de síndromes como el de Prader – Willi o el de X frágil, conllevan que los padres muestren un mayor nivel de estrés personal (Lanfranchi y Vianello, 2012) o un mayor grado de pesimismo en el caso de los padres de adolescentes y jóvenes – adultos con TEA o con síndrome de X frágil (Hartley et al., 2012). Por otra parte, las familias con hijos con TEA frente a familias con hijos con SD muestran situaciones de mayor estrés financiero derivado del coste que supone satisfacer las necesidades específicas del trastorno de sus hijos, mayor estrés crónico y menor vida social (Goldberg et al., 2014), aunque padres tanto de hijos adolescentes y jóvenes – adultos con SD, con TEA o con síndrome de X frágil muestran el mismo nivel de capacidad de afrontamiento frente a los respectivos diagnósticos de sus hijos (Hartley et al., 2012). Cabe destacar, que particularmente los hermanos de personas con SD frente a hermanos de personas con autismo, sienten mayor confianza, comprensión y respeto en sus relaciones interpersonales (Mandleco y Webb, 2015; Urbano y Hodapp, 2007). Mientras que los hermanos de personas con SD evocan mayoritariamente aspectos positivos sobre sus hermanos, los hermanos de personas con TEA mencionan percepciones positivas, pero también percepciones negativas, relacionadas especialmente con las conductas destructivas o agresivas consecuentes del trastorno de su hermano (Mandleco y Webb, 2015).

En referencia a la satisfacción marital, las tasas de divorcio que se relacionan con parejas con hijos con SD se comparan a las mostradas por la población típica. Una vez más, se retoma la idea de que las características afables del fenotipo habitual del SD no causan graves conflictos en el seno de la pareja, lo que conlleva a los padres a asumir el reto de la crianza de un modo más sencillo en comparación con otros síndromes, como es el caso del síndrome de Rett. Mientras que el diagnóstico del SD se transmite antes o en el momento del nacimiento del bebé, el síndrome de Rett suele ser detectado alrededor de los 18 meses de edad del bebé, por lo que los padres no solamente tienen que aferrarse a la idea de la pérdida de un hijo imaginario, si no que tienen que enfrentarse a un proceso de deconstrucción, en donde el hijo con el que han vivido hasta entonces

desaparece, para dar paso a una persona con una circunstancia totalmente inesperada en su desarrollo (Lederman et al, 2015). Evidentemente, las estrategias de afrontamiento que las familias con un caso de síndrome de Rett tienen que poner en funcionamiento, deben ser mucho más potentes que aquellas puestas en marcha por familias a las que se les ha diagnosticado la discapacidad de sus hijos en momentos en los que no, o apenas, habían tenido contacto con ellos, es decir, antes o en el momento del parto (Lederman et al., 2015).

En conclusión, en términos generales se habla de la idea de una cierta ventaja del síndrome de Down sobre el resto de discapacidades, asociada a la ausencia de problemas severos conductuales, clínicos y de desarrollo, que permite a las familias vivir la circunstancia con niveles de tranquilidad comparables a los presentados por familias típicas. La comunicación de la existencia de dicha ventaja, avalada por estudios científicos de calidad, puede ser un dato significativo a transmitir a las familias expectantes que se sitúan, en muchas ocasiones, ante una compleja toma de decisiones.

## 4.2. MODELOS TEÓRICOS SOBRE IMPACTO Y RESPUESTA FAMILIAR

### 4.2.1. Modelo Doble ABC – X de McCubbin y Patterson (1983)

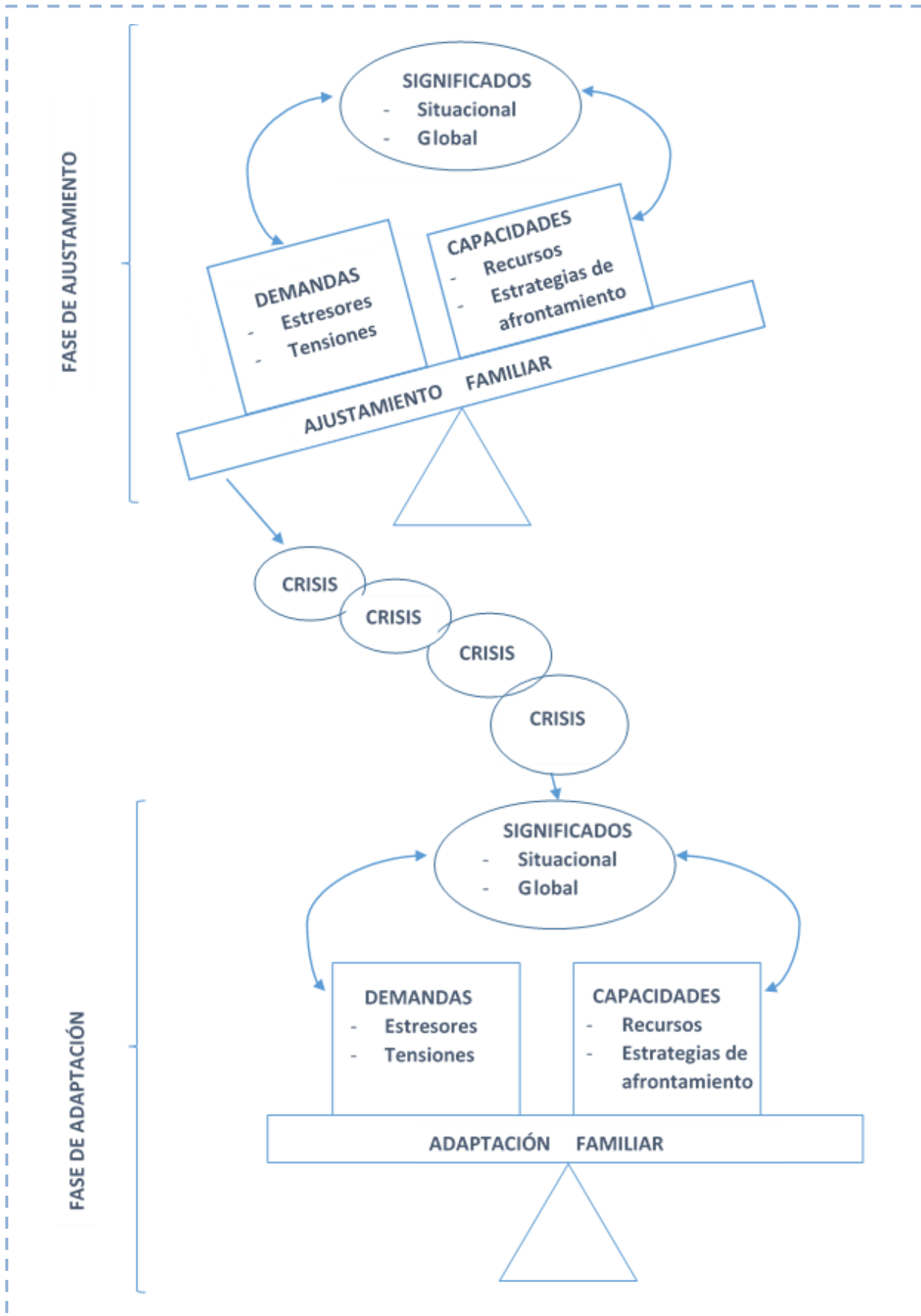
El *Modelo Doble ABC – X* se planteó durante la década de los 80 a partir de una reinterpretación de la teoría clásica del estrés familiar y del *Modelo ABC – X* que Reuben Hill propuso a finales de la década de los 50. Hill (1949) realizó una serie de investigaciones, centradas en la respuesta familiar ante situaciones de crisis y su relación con los agentes estresores. De este modo, surgió el *Modelo ABC – X* en donde se explicaba la teoría del estrés a través de la interacción de los factores: *A* (evento estresor), *B* (recursos) y *C* (sentido que la familia confiere al suceso) para producir una situación de crisis, es decir, el factor *X* resultante. En 1983, los autores McCubbin y Patterson, refinaron el modelo simple original para crear el *Modelo Doble ABC – X* al que incrementaron nuevas variables respondiendo el patrón del paradigma al siguiente esquema: el factor *aA* (acontecimiento estresor + acopio de demandas o agentes estresores) en su interacción con los factores *bB* (recursos previos + nuevos recursos) y *cC* (significación que la familia concede a la situación + capacidad percibida de manejo y control) provocan un resultado de adaptación, es decir, el factor *xX*, referido a los niveles de estrés. Por tanto, la nueva reformulación definió el proceso de ajuste familiar

tras la conmoción inicial ante una circunstancia estresante y crítica como el resultado de la múltiple interacción entre los cuatro componentes fundamentales *aA*, *bB*, *cC* y *xX* (Hesamzadeh, Dalvandi, Maddah, Khoshknab y Ahmadi, 2015; McCubbin y McCubbin, 1988; McCubbin y Patterson, 1983; Patterson, 1988; Patterson y Garwick, 1994).

#### 4.2.2. Modelo de Respuesta de Ajuste y Adaptación Familiar de Patterson (1988)

En el año 1988, Patterson desarrolló el *Modelo de Respuesta de Ajuste y Adaptación Familiar* (FAAR si se atiende a su acrónimo en inglés *The Family Adjustment and Adaptation Response – FAAR Model*). El modelo se fundamentó en la teoría de la resiliencia familiar y se dividió en dos fases esenciales, fase de ajuste y fase de adaptación, ambas separadas por una situación de crisis familiar. La fase de ajuste fue concebida como una etapa temporal, precedente al evento estresante y dominada por la estabilidad de la estructura y los patrones de interacción familiar. El sistema familiar solventa las demandas surgidas con recursos y capacidades con los que ya cuenta, de modo que la familia se sitúa en un nivel de ajuste familiar dinámico. Sin embargo, cuando el tipo y la cantidad de demandas familiares sobrepasan considerablemente las capacidades familiares, siendo esta situación persistente en el tiempo, la familia se sumerge en una situación de desequilibrio, denominada crisis familiar. Durante la fase posterior, la fase de adaptación, el sistema familiar procura reestablecer el equilibrio inicial activando los mecanismos de resiliencia de los que dispone. La adaptación familiar requiere que el sistema familiar aúne sus esfuerzos para recobrar la estructura y el sentido familiar existente previamente (Patterson, 1988b, 2002a, 2002b), por lo que la resiliencia familiar se concibe como la capacidad que posee el conjunto familiar para restaurar el equilibrio previo existente, así como su competencia de desarrollo de una adecuada respuesta adaptativa ante situaciones de estrés (Luthar, Cicchetti y Becker, 2000; Rutter, 2007).

Fig. 28: Modelo de Respuesta de Ajuste y Adaptación Familiar de Patterson (1988).



(Fuente: Datos y diseño tomados de Patterson, 1988)

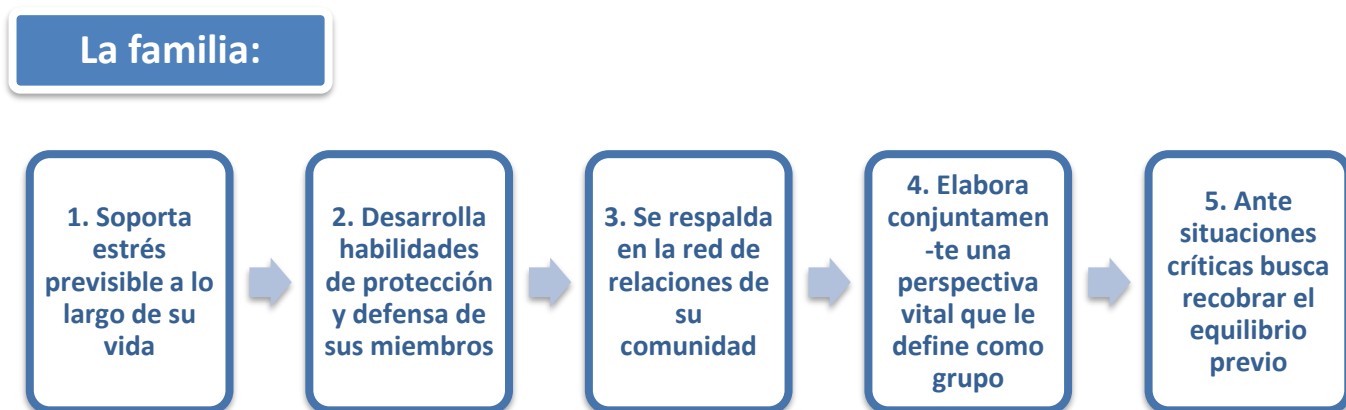


### 4.2.3. Modelo de Resiliencia de Estrés, Ajuste y Adaptación Familiar de McCubbin y McCubbin (1993, 1996)

El *Modelo de Resiliencia de Estrés, Ajuste y Adaptación Familiar* (McCubbin y McCubbin, 1993, 1996) propone un paradigma de evaluación que analiza tanto el funcionamiento del conjunto familiar, como sus procesos de ajuste y resistencia y la propia situación de crisis que ha llevado a la rotura del equilibrio funcional del sistema familiar. El modelo acentúa el valor que la capacidad de recuperación familiar posee ante circunstancias adversas y eventos estresantes, por lo que destaca los aspectos fuertes de la familia y su respuesta ante dichos agentes estresores.

McCubbin y McCubbin perfilaron cinco principios sobre los que basar el modelo:

Fig. 29: Principios teóricos del Modelo de Resiliencia de Estrés, Ajuste y Adaptación Familiar de McCubbin y McCubbin (1993, 1996).



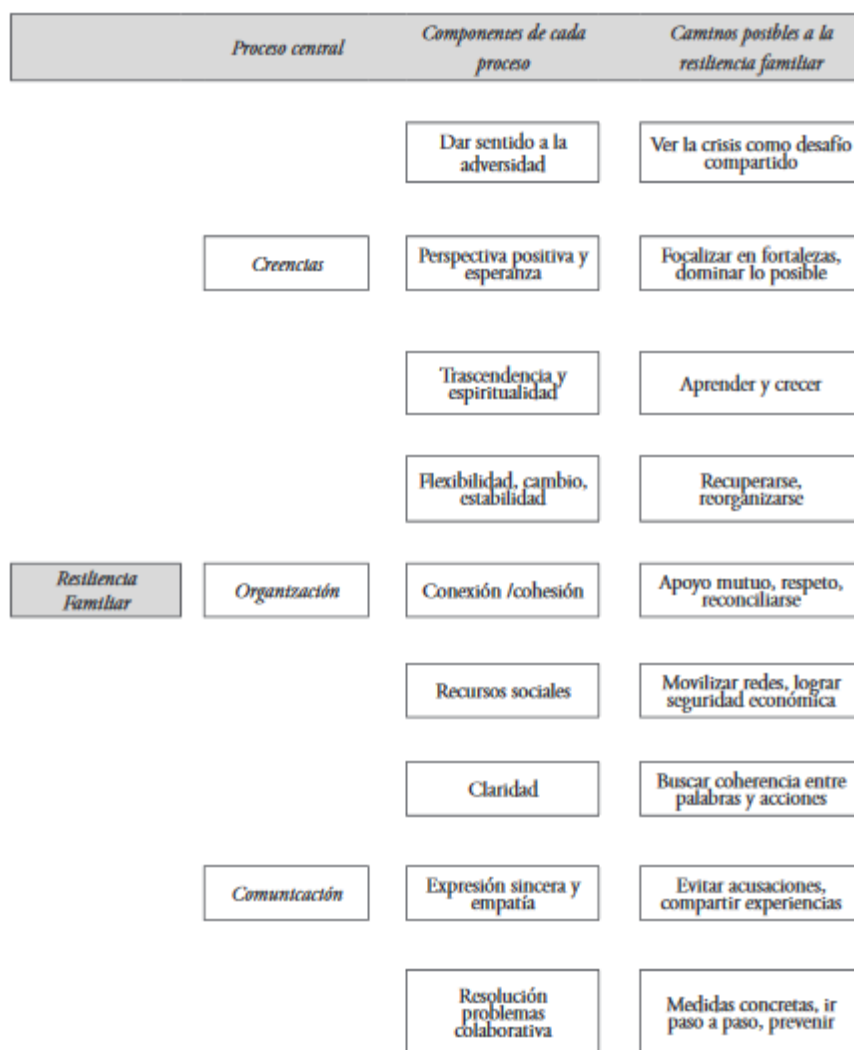
(Fuente: Datos tomados de McCubbin y McCubbin, 1993 y 1996)

La aplicación del modelo, facilita a los procesos de intervención familiar, a alcanzar una adaptación y ajuste más satisfactorios ante situaciones de crisis.

#### 4.2.4. Modelo de la Teoría Sistémica de Resiliencia Familiar de Walsh (1996)

Walsh definió el concepto de resiliencia como “la capacidad de resistir y recuperarse de desafíos críticos de la vida y de la adversidad” (Walsh, 1996, p. 261), puntualizando que cuando se habla de resiliencia familiar, no se debía considerar la capacidad de resiliencia como la habilidad propia de resistencia y ajuste de cada miembro de manera individual, sino que se debía comprender desde una perspectiva sistémica concibiendo a la familia como una unidad funcional (Walsh, 1996, 1998, 2002, 2003, 2007, 2013). El principio esencial del que partía esta premisa se centraba en que una situación crítica constante no afectaba únicamente a un miembro de forma particular, si no que impactaba directamente sobre la dinámica del conjunto familiar al completo. El desarrollo, por parte del sistema familiar, de los procesos fundamentales de resiliencia, llevaba en momentos agudos de crisis, incluso a fortalecer los vínculos personales entre sus miembros, generando la priorización de nuevos valores y potenciando la adquisición de nuevas estrategias y capacidades de resistencia familiar (Walsh, 2003). Walsh señaló que para que el conjunto familiar alcanzara exitosamente el desarrollo de dichos procesos fundamentales debían tenerse en cuenta tres ejes clave: 1) los sistemas de creencias, 2) los patrones organizacionales y 3) la comunicación y resolución de problemas en la familia, los cuales son recogidos por los autores Gómez y Kotliarenco (2010) en la siguiente figura:

**Fig. 30: Procesos fundamentales de resiliencia familiar de Walsh.**



(Fuente: Tomada de Gómez y Kotliarenco, 2010)

#### 4.3. INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN DEL IMPACTO FAMILIAR

El impacto de la discapacidad en la familia es una realidad que ha estado a menudo olvidada y subestimada por la investigación. Sin embargo, los avances en la investigación sobre la discapacidad y la calidad de vida familiar han demostrado la gran importancia de esta área y su repercusión a la hora de afrontar la circunstancia de la discapacidad. Solamente analizando en profundidad las áreas de impacto que la discapacidad provoca en la vida familiar se puede llegar a mejorar la calidad de vida del paciente, así como de sus familiares, ofreciendo a los implicados una adecuada cobertura de las necesidades y carencias que presenten en cada caso.

### 4.3.1. Instrumentos de evaluación

La gama de instrumentos de evaluación dedicados a medir el funcionamiento general de la familia constituye un amplio grupo dentro de los instrumentos psicométricos de medida. No obstante, esta cantidad se reduce drásticamente al hablar de instrumentos que midan específicamente el impacto familiar que la discapacidad provoca sobre el funcionamiento familiar (Varni, Sherman, Burwinkle, Dickinson, y Dixon, 2004b). Tras una exhaustiva revisión bibliográfica, se procede a la enumeración y descripción de los principales instrumentos, con significativa repercusión y aplicación nacional e internacional, atendiendo al tipo de factor medido y de la relación establecida entre el funcionamiento familiar y el ámbito de la discapacidad. Para ello, se elabora una clasificación específica respondiendo a criterios de necesidades derivadas de la discapacidad en la familia y a criterios de impacto familiar de la discapacidad. Cabe destacar, que aunque parte de los instrumentos a los que se hace referencia fueron originalmente creados para analizar el impacto familiar en población con enfermedad crónica infantil, en estudios posteriores se avala su aplicabilidad en poblaciones con discapacidad de diferente etiología.

#### ***Instrumentos de evaluación de las necesidades familiares aplicables a una situación de discapacidad en la familia***

**Tabla 18:** Instrumentos de evaluación de las necesidades familiares aplicables a una situación de discapacidad en la familia.

Principales instrumentos de evaluación de las necesidades familiares					
Año	Instrumento	Autores	Población	Ítems	Dimensiones
1988	<b><i>Family Needs Survey</i></b>	Bailey y Simeonsson	Familias de niños con discapacidad	35	Necesidades sobre información, apoyo, modos de explicaciones a terceros, servicios de la comunidad, necesidades financieras y funcionamiento familiar
1988	<b><i>Family Needs Scale</i></b>	Dunst, Cooper, Weeldreyer, Snyder y Chase	Familias de niños con discapacidad	41	Recursos básicos, cuidado infantil especializado, crecimiento personal y familiar, recursos médicos y económicos, educación, preparación de dieta

**Principales instrumentos de evaluación de las necesidades familiares**

<b>Año</b>	<b>Instrumento</b>	<b>Autores</b>	<b>Población</b>	<b>Ítems</b>	<b>Dimensiones</b>
					adecuada, atención del niño en el futuro, estimación de costes y apoyo en tareas del hogar
1989	<i>Parent Needs Survey</i>	Seligman y Darling	Familias de niños con discapacidad	26	Información, tratamiento, apoyo formal, informal y material, necesidades sobre competencia familiar
1989	<i>Perceived Needs Scale</i>	Quine y Pahl	Familias de niños con discapacidad mental severa	22	-
1990	<i>Family Needs Assessment Tool</i>	Rawlins, Rawlins y Horner	Familias de niños con enfermedad crónica	42	Información sobre cuidados de la salud, información sobre crecimiento y desarrollo, información sobre las necesidades psicosociales del niño, apoyo material necesario para el cuidado de la salud, información sobre tratamientos inadecuados, problemas con las citas, preguntas sobre el cuidado prescrito, costes e inconvenientes de las visitas al consultorio
1995	<i>Family Inventory of Needs</i>	Kristjanson, Atwood y Degner	Pacientes con cáncer en situación avanzada	20	Importancia de las necesidades derivadas del cuidado y cumplimiento de la atención
1998	<i>Needs Assessment Questionnaire</i>	Kennedy et al.	Familias de / Y adolescentes y jóvenes adultos con espina bífida	75 / 68	Transporte, independencia, accesibilidad, finanzas, atención médica, comunicación, socialización familiar, educación, formación profesional

(Fuente: Tomada de Siebes et al., 2012)

**Instrumentos de evaluación del impacto familiar aplicables a una situación de discapacidad en la familia**

**Tabla 19: Instrumentos de evaluación del impacto familiar aplicables a una situación de discapacidad en la familia.**

Instrumentos de evaluación del impacto familiar originado por una situación de discapacidad					
Año	Instrumento	Autores	Población	Ítems	Dimensiones
1980 / 2003	<b>Impact on Family Scale</b>	Stein y Riessman / Stein y Jessop	Familias de niños con enfermedad crónica o discapacidad	24 / 15	Evaluación de la dimensión de impacto económico, dimensión de impacto personal y emocional, dimensión de impacto familiar y social y dimensión de dominio
1993	<b>Family Impact Questionnaire</b>	Donenberg y Baker	Familias de niños con discapacidad	50	Evaluación de la vida social, sentimientos negativos hacia el hijo, impacto económico, impacto en el matrimonio e impacto en los hermanos
1996	<b>The Child Health Questionnaire</b>	Landgraf, Abetz y Ware	Familias de niños con problemas crónicos de salud	50	Evaluación de 15 dimensiones: salud global, funcionamiento físico, rol / limitaciones sociales, emocionales / conductuales, rol / limitaciones físicas sociales, molestias y dolor corporal, comportamiento, comportamiento global, salud mental, autoestima, percepción de la salud general, cambio en la salud, impacto emocional en los padres, impacto en el tiempo personal de los padres, limitaciones en las actividades familiares y cohesión familiar
2002 / 2007	<b>Family Impact of Childhood Disability Scale</b>	Trute y Hiebert – Murphy / Trute, Hiebert – Murphy y Levine	Familias de niños con discapacidad	15 / 20	Ofrece la valoración personal de tener un hijo con discapacidad, evaluando su impacto negativo, en relación al tiempo, trabajo y relaciones sociales y, su impacto positivo, sobre la perspectiva parental y la actitud familiar
2004a	<b>The PedsQL™ Family Impact Module</b>	Varni et al.	Familias de niños con enfermedad	36	Funcionamiento físico, emocional, cognitivo, comunicativo, parental y nivel de preocupación parental

#### Instrumentos de evaluación del impacto familiar originado por una situación de discapacidad

Año	Instrumento	Autores	Población	Ítems	Dimensiones
			crónica infantil		

(Fuente: Elaboración propia)

#### 4.3.2. *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980)

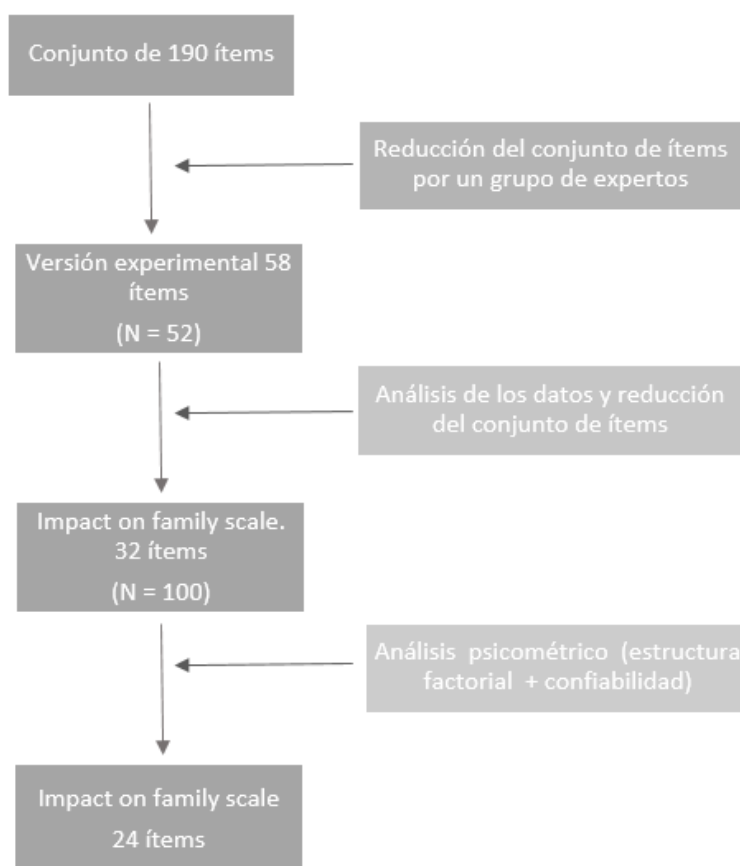
La escala *Impact on Family Scale*, elaborada por Ruth Stein y Catherine Riessman (1980), nació con el propósito de medir las alteraciones que se producían en el comportamiento normativo de la familia a raíz de la enfermedad crónica infantil, aunque es preciso destacar que su aplicación posterior se extendió al análisis de los efectos producidos en la familia por enfermedades de heterogéneo diagnóstico, abarcando incluso el ámbito de la discapacidad (Albuquerque, Fonseca, Pereira, Nazaré y Canavarró, 2011).

Las características psicométricas del constructo, tal y como su alta fiabilidad y validez, tanto en su versión original como en sus diversas versiones traducidas y aplicadas a distintos grupos poblacionales, han permitido que *Impact on Family Scale* haya extendido su campo de administración, constituyéndose actualmente como un instrumento de referencia en diversos países e idiomas en el análisis de las consecuencias que una enfermedad o discapacidad infantil posee sobre el sistema familiar.

#### **Versión original de Stein y Riessman (1980)**

Stein y Riessman (1980) desarrollaron un complejo proceso de revisión de la literatura existente sobre la materia, complementado con una fase de investigación cualitativa materializada mediante la realización de entrevistas a familias afectadas, para detectar las principales dimensiones del impacto familiar originado por una enfermedad infantil. El total de los procesos les condujo a forjar un sólido marco teórico – empírico sobre el que fundamentar el posterior desarrollo de la escala. En la figura (véase fig. 31) situada a continuación se representan los procedimientos empleados en el desarrollo de la escala.

**Fig. 31: Pasos realizados por Stein y Riessman (1980) en el proceso de desarrollo de *Impact on Family Scale*.**



**(Fuente: Datos tomados de Stein y Riessman, 1980)**

A pesar de que la versión original contase con 33 ítems, sus autoras, Stein y Riessman (1980), decidieron eliminar los 9 ítems referidos al impacto que la enfermedad infantil tenía sobre los hermanos de estos niños, debido a la omisión de respuestas en la versión de prueba. En 1980 se concretó, por tanto, la primera versión definitiva, caracterizada por contar con 24 ítems, que mostraban una consistencia interna total expresada según el coeficiente de alfa de Cronbach de 0,88.

El modo de respuesta de la escala definitiva, vigente actualmente, se lleva a cabo mediante una escala estándar tipo Likert de 4 puntos que van desde “muy de acuerdo” a “muy en desacuerdo”. La escala abarca las siguientes dimensiones del impacto que la enfermedad infantil tiene sobre el sistema familiar:



- **Dimensión económica** (4 ítems): hace referencia al tipo y medida de cambios que la enfermedad produce sobre el estatus económico de la familia.
- **Dimensión familiar y social** (9 ítems): se encarga de medir la calidad y cantidad de las relaciones sociales que la familia establece con su entorno próximo, así como las relaciones interpersonales que surgen dentro del ámbito familiar, tal y como la relación entre hermanos o la relación de pareja.
- **Dimensión de tensión personal** (6 ítems): hace referencia a la vorágine de sentimientos y emociones que surgen en los distintos miembros de la familia y, concretamente, a la tensión personal que recae sobre el principal responsable de la atención del individuo que padece la enfermedad.
- **Dimensión de maestría o dominio de la enfermedad** (5 ítems): se centra en el análisis de las habilidades familiares a la hora de desarrollar estrategias de afrontamiento y manejo del estrés derivado de la condición de la enfermedad crónica infantil.

En la tabla 20 se pueden consultar los datos estadísticos de la escala atendiendo a sus cuatro dimensiones, mientras que en la tabla 21 aparece representado el análisis de fiabilidad en base a las cuatro dimensiones establecidas, así como en base a la puntuación total de la escala.

**Tabla 20: Principales estadísticos de *Impact on Family Scale*.**

Dimensión	Nº de ítems	Media	$\sigma$	Mín.	Máx.
Económica	4	10,37	2,20	4	16
Familiar / Social	9	22,09	4,90	9	36
Tensión personal	6	16,62	3,50	6	24
Dominio	5	9,95	1,98	5	20
Puntuación total	24	59,04	9,48	24	96

(Fuente: Tomada de Stein y Riessman, 1980)

**Tabla 21: Análisis de fiabilidad de *Impact on Family Scale*.**

Dimensión	Nº de ítems	$\alpha$ de Cronbach
Económica	4	0,72

Dimensión	Nº de ítems	$\alpha$ de Cronbach
Familiar / Social	9	0,86
Tensión personal	6	0,81
Dominio	5	0,60
Puntuación total	24	0,88

(Fuente: Tomada de Stein y Riessman, 1980)

Por último en la tabla 22 se encuentran detallados los 24 ítems que constituyen la versión original y definitiva en lengua inglesa de la escala de 1980, así como el análisis factorial de dichos ítems.

Tabla 22: Análisis factorial de los 24 ítems de *Impact on Family Scale*: matriz ortogonal ordenada por saturación factorial (Varimax).

	Factor			
	I	II	III	IV
Additional income is needed in order to cover medical expenses	.63	.11	-.18	-.07
The illness is causing financial problems for the family	.62	-.02	.30	-.17
Time is lost from work because of hospital appointments	.61	.37	.40	.08
I am cutting down the hours I work to care for my child	.60	.47	.22	.14
Our family gives up things because of my child's illness	.07	.77	.05	-.00
People in the neighborhood treat us specially because of my child's illness	.16	.74	-.05	.06
We see family and friends less because of the illness	.09	.71	.28	.15
I don't have much time left over for other family members after caring for my child	-.07	.68	.35	.08
We have little desire to go out because of my child's illness	.10	.61	.43	.13
Because of the illness, we are not able to travel out of the city	.24	.58	.31	-.24
Sometimes we have to change plans about going out at the last minute because of my child's state	.35	.49	.49	-.07
Sometimes I wonder whether my child should be treated "specially" or the same as a normal child	.10	.41	.26	-.09
I think about not having more children because of the illness	.29	.36	.32	-.17
Nobody understands the burden I carry	.12	.14	.68	.12
Traveling to the hospital is a strain on me	.16	.18	.65	-.03
Sometimes I feel like we live on a roller coaster: in crisis when my child is acutely ill, OK when things are stable	.03	.21	.60	-.24
It is hard to find a reliable person to take care of my child	.18	.41	.60	-.09
I live from day to day and don't plan for the future	.00	.27	.59	.04
Fatigue is a problem for me because of my child's illness	.50	.32	.58	.17
Learning to manage my child's illness has made me feel better about myself	-.19	.21	-.17	.72
Because of what we have shared we are a closer family	-.12	-.17	-.02	.70
My partner and I discuss my child's problems together	.08	.02	.22	.67
We try to treat my child as if he/she were a normal child	.16	.25	-.42	.57
My relatives have been understanding and helpful with my child	.33	-.11	.40	.39

(Fuente: Tomada de Stein y Riessman, 1980)

### ***Versión revisada de Stein y Jessop (2003)***

En el año 2003, Stein y Jessop, publicaron la revisión de la escala, apoyándose en un completo análisis de sus propiedades psicométricas que les permitió confirmar la robustez y alta fiabilidad del instrumento. La revisión indicó la gran facilidad a la hora de administrar la escala considerándola como un instrumento de medida totalmente válido en la actualidad a la hora de percibir los efectos que la enfermedad infantil (independientemente del grupo diagnóstico al que pertenezca) produce sobre la institución familiar.

La revisión del año 2003 aportó una nueva formulación que se encuentra apoyada, así mismo, por otras revisiones como la llevada a cabo por Williams, Piamjariyakul, Williams, Bruggeman y Cabanela (2006).

Esta reformulación propuso organizar la escala en una estructura unidimensional, reduciendo los 24 ítems planteados en 1980, a solamente 15, por lo que la aplicación se llevaría a cabo mediante la administración de los 15 ítems correspondientes a las dimensiones de impacto familiar, social y tensión personal. Las autoras propusieron que, si la investigación lo requiere, se puede barajar la posibilidad de administrar los ítems correspondientes a la dimensión de la versión original referente a la carga económica de un modo independiente. La relación de ítems se detalla en la tabla 23.

**Tabla 23: Texto abreviado de los 15 ítems que conforman la versión de 2003 de *Impact on Family Scale*.**

Text (abbreviated)
Fatigue is a problem
See family and friends less
Need to change plans at last minute
Little desire to go out
No time for other family members
Live from day to day
Hard to find reliable person to care for child
Family gives up things
Nobody understands the burden
Can't travel out of city
Live on roller coaster
People treat us special
Traveling to hospital is a strain
Think about not having more children
Wonder whether to treat child "specially"

(Fuente: Tomada de Stein y Jessop, 2003)

La revisión llevada a cabo por Stein y Jessop (2003) mostró el análisis psicométrico de tres investigaciones independientes de niños con afectaciones crónicas de diagnósticos heterogéneos, que emplearon conjuntos análogos de medida con muestras independientes. A continuación se muestra el análisis factorial de la estructura en términos de coeficiente de fiabilidad (véase tabla 24).

**Tabla 24: Coeficientes de alfa de Cronbach para los tres estudios realizados (PACT, STEP, FACE) de *Impact on Family Scale* (2003).**

A. Total Sample for Each Study						
Scale	PACTS		STEP		FACE	
Total Impact on Family Scale (15 items)	.8917		.8798		.8307 <sup>b</sup>	
Financial Items (IMPA-IMPE)	.6807		.7693		.7965	
Coping Items (IMPL, IMPN, IMPP, IMPQ, IMPY)	.4647		.5225		.5239	

B. Public Assistance and No Public Assistance Subsamples						
Scale	PACTS		STEP		FACE	
	Public Assistance	No Public Assistance	Public Assistance	No Public Assistance	Public Assistance	No Public Assistance
Total Impact – 15-item scale	.88	.90	.87	.88	.84	.82
Financial Items	.58	.71	.79	.75	.80	.82
Coping Items	.40	.56	.51	.54	.46	.52
N	114	94	165	185	39	30

PACTS, Pediatric Ambulatory Care Treatment Study; STEP, Sharing The Experience of Parenting; FACE, Family Advocacy and Coordination Effort.

<sup>a</sup>The Sibling Items, used only in Pediatric Ambulatory Care Treatment Study, are not included or presented.

<sup>b</sup>Deletion of items IMPT and IMPV would increase this alpha above .85.

(Fuente: Tomada de Stein y Jessop, 2003)

Por último, tanto en la versión original como en la revisada, las puntuaciones de los algoritmos están altamente correlacionadas en cada muestra, siendo todas las correlaciones de Pearson en los tres estudios superiores a 0,97.

### ***Versiones internacionales***

A continuación se realiza una breve revisión de las versiones internacionales, acompañada de las características esenciales de cada una de ellas (véase tabla 25).

**Tabla 25: Versiones internacionales de *Impact on Family Scale*.**

Año	País	Versión	Autores	Población	$\alpha$ Cronbach
1999	Holanda	Holandesa	Hunfeld, Tempels, Passchier, Hazebroek y Tibboel	Padres y madres de hijos (<1 año) con anomalía congénita	$\alpha$ = de 0,60 a 0,88 con una media de 0,81

Año	País	Versión	Autores	Población	$\alpha$ Cronbach
2000	Italia	Italiana	Kolk, Schipper, Hanewald, Casari y Fantino	Madres de hijos (2 - 16 años) con enfermedades crónicas heterogéneas	Dim. económica: 0,70 Dim. fam/social: 0,81 Dim. tensión personal: 0,65 Dim. dominio: 0,32
2001	Alemania	Alemana	Ravens – Sieberer et al.	Padres y madres con hijos (13 meses - 23 años) con enfermedades crónicas heterogéneas o discapacidad	Consistencia interna para todas las subescalas = valores iguales o más de $\alpha = 0,70$  $\alpha$ escala total = 0.89
2006	EEUU	Americana	Williams et al.	Padres, madres y hermanos de niños (1-19 años) con enfermedad crónica o discapacidad	De los 15 ítems de la escala, 11 muestran un $\alpha > 1.00$ , mientras que 4 de los ítems presentan un $\alpha$ entre 0,54 y 0,76
2009	EEUU	Americana	Kao, Plante y Lobato	Padres y hermanos de hijos con enfermedad crónica, alteración del desarrollo o trastorno del espectro autista	$\alpha = 0,90$ Consistencia interna según la muestra: Enfermedad crónica: 0,91 Alteración del desarrollo: 0,92 Trastorno del espectro autista: 0,86
2009	Turquía	Turca	Bek, Simsek, Erel, Yakut y Uygur	Padres y madres de hijos (1 - 9 años) con alteraciones del desarrollo	Dim. económica: 0,715 Dim. impacto general: 0,796 Dim. social: 0,825 Dim. afrontamiento: 0,439 Dim. impacto total: 0,902
2009	Turquía	Turca	Beydemir, Cavlak, Yolacan y Ekici	Madres de hijos con parálisis cerebral	$\alpha = 0,74$ (0,81 excluyendo la dimensión de afrontamiento)
2010	Colombia	Español	Suárez	Familias con un hijo (0 - 7 años) afectado por malformaciones congénitas mayores	Extracción de 2 componentes cada uno con 13 ítems después del análisis factorial y consistencia interna de 0.83 y de 0.89 antes y después del análisis factorial
2011	Portugal	Portuguesa	Albuquerque et al.	Padres y madres de hijos (<15) con	$\alpha = 0,91$ El valor del $\alpha$ de Cronbach de cada ítem excluyendo

Año	País	Versión	Autores	Población	$\alpha$ Cronbach
				deficiencia (mayoritariamente: síndrome de Down, uropatía y cardiopatía)	cada uno de ellos oscila entre 0,89 y 0,91
2013	Francia	Francesa	Boudas et al.	Padres y madres de hijos (6 – 12 años) con labio leporino o labio leporino y paladar hendido	$\alpha = 0,93$
2015	Portugal	Portuguesa	Fonseca, Nazaré y Canavarro	Padres y madres de hijos con anomalías congénitas	$\alpha = 0,94$ para la muestra de padres $\alpha = 0,92$ para la muestra de madres

(Fuente: Elaboración propia)

Los datos referidos a las características psicométricas de la escala revelan que las diferentes versiones internacionales y culturales aportan niveles adecuados en relación a la homogeneidad y coherencia interna entre los ítems, corroborando además la utilidad y replicabilidad de las dimensiones que la conforman.

## PARTE II: INVESTIGACIÓN EMPÍRICA

---







## 5. OBJETIVOS GENERALES Y PLANTEAMIENTO

### METODOLÓGICO

---

La presente investigación nace con el objetivo primordial de conocer cómo el síndrome de Down impacta a nivel familiar, con la finalidad de poder establecer una base sobre la que fundamentar planes y programas de actuación centrados en las necesidades familiares lo más eficaces y realistas posibles, para mejorar la calidad de vida, no sólo de las personas con discapacidad, sino también de sus familias.

Con el fin de alcanzar los propósitos fundamentales de la investigación se proponen los siguientes objetivos generales:

- 1) Comprender la estructura fenomenológica de cómo las familias perciben el impacto que el SD provoca en el sistema familiar, conociendo la situación real de grupos familiares que actualmente conviven con un hijo con síndrome de Down, para detectar en ellas no sólo sus principales necesidades, sino también sus puntos más fuertes.**
- 2) Desarrollar y validar un instrumento estandarizado estimador del impacto que el síndrome de Down provoca sobre los sistemas familiares y sus individuos.**
- 3) Elaborar una guía actualizada de información y orientación familiar que cubra las necesidades primordiales de información útil para padres y familias de personas con síndrome de Down.**

Con el propósito de obtener una visión completa, profunda y reflexiva de la realidad actual de las familias con hijos con síndrome de Down, y con el fin último de alcanzar los objetivos generales planteados en la presente investigación, se opta por acogerse a un diseño metodológico mixto, el cual consta de una primera fase de investigación cualitativa y dos fases posteriores que se atienen a un enfoque de corte cuantitativo. A continuación se detallan las características esenciales de cada etapa de la investigación:

- \* **Primera fase:** Siendo el propósito principal conocer las percepciones parentales del impacto del síndrome de Down sobre el sistema familiar, el estudio mantiene un diseño en base a la tradición cualitativa, utilizando concretamente el enfoque de la teoría fundamentada (Glaser y Strauss, 1967; Strauss y Corbin, 1990). Según dicho enfoque se procede a la generación de forma inductiva de una teoría en base de los datos recogidos, sin partir de una hipótesis inicial, para lo que se realiza un proceso de codificación en el cual se construyen categorías para los datos, se determinan las relaciones existentes entre ellas y se conceptualizan las mismas en un nivel superior de abstracción. Dicho diseño metodológico se materializa mediante la realización de 10 entrevistas semiestructuradas a familias con hijos con SD y profesionales del ámbito de la educación especial, con la intención someter a los datos recogidos a un proceso heurístico de triangulación. El análisis de la información obtenida se lleva a cabo con el apoyo del software de análisis visual de datos cualitativos Atlas.ti.
  
- \* **Segunda fase:** Presenta como objetivo fundamental desarrollar un instrumento estandarizado que mida el impacto que el síndrome de Down posee sobre el sistema familiar. Para ello, se desarrolla la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017), llevándose a cabo el estudio piloto de la versión preliminar. El método escogido para la presente etapa de la investigación es de corte cuantitativo. El proceso a seguir se centra en la administración de la versión piloto de la escala a una muestra de 31 padres y madres con al menos un hijo con síndrome de Down, tras lo que se realiza un breve análisis estadístico (análisis de fiabilidad y análisis de descriptivos por ítem) de los datos recogidos, con el apoyo del software de análisis predictivo SPSS.
  
- \* **Tercera fase:** Siendo el objetivo primordial de esta última etapa de la investigación validar la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017), se utiliza, asimismo, un diseño metodológico basado en la tradición cuantitativa. Para ello, tras la administración de la versión definitiva de la escala a una muestra de 117 padres y madres con al menos un hijo con síndrome de Down, se lleva a cabo un análisis estadístico exhaustivo del instrumento con el objetivo de proceder a su validación (análisis de fiabilidad, análisis de descriptivos por ítem,

análisis factorial exploratorio, análisis de descriptivos por factor y validez de constructo) a partir de los datos recogidos con el apoyo de los softwares de análisis estadístico SPSS y Mplus.

Una vez finalizadas las tres fases de investigación descritas, se cumple con el último objetivo de la tesis doctoral que se centra en el desarrollo y elaboración de un material complementario al proceso de investigación a modo de manual de información y orientación familiar sobre los aspectos básicos del síndrome de Down.

## 6. ELABORACIÓN Y VALIDACIÓN DE LA *ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN* (SERRANO, 2017)

---

### 6.1. PRIMERA FASE: ESTUDIO DE LAS PERCEPCIONES PARENTALES DEL IMPACTO DEL SÍNDROME DE DOWN SOBRE EL SISTEMA FAMILIAR

Con el objetivo de establecer y determinar las principales dimensiones del impacto que el síndrome de Down produce en la familia, se procede a la realización de una serie de entrevistas semiestructuradas a una muestra representativa de personas en contacto con el mundo de la discapacidad. Con la intención de que no sólo la voz de los profesionales quede plasmada en el desarrollo de la investigación y en la construcción de un instrumento de medida del impacto en sistemas familiares con hijos con SD, se llevan a cabo entrevistas semiestructuras tanto a profesionales del ámbito de la educación especial, como a madres y padres con al menos un hijo con síndrome de Down. Las aportaciones ofrecidas por la muestra seleccionada constituyen el primer banco de recursos sobre el que fundamentar el posterior desarrollo de los ítems del instrumento.

#### 6.1.1. Método

##### ***Diseño metodológico***

El estudio mantiene un diseño en base a la tradición cualitativa, utilizando concretamente el enfoque de la teoría fundamentada (Glaser y Strauss, 1967; Strauss y Corbin, 1990), según la cual se procede a la generación de forma inductiva de una teoría en base de los datos recogidos, sin partir de una hipótesis inicial, para lo que se realiza un proceso de codificación en el cual se construyen categorías para los datos, se determinan las relaciones existentes entre ellas y se conceptualizan las mismas en un nivel superior de abstracción.

El objetivo primordial para la construcción teórica se focaliza en la comprensión de la estructura fenomenológica de cómo las familias perciben el impacto que el SD provoca en la familia. Con el objetivo de asegurar la fiabilidad de los datos obtenidos, éstos son

sometidos a un proceso heurístico de triangulación. Por este motivo se seleccionan no sólo profesionales que trabajan directamente en el sector de la educación especial y que están en contacto directo con dichas familias, sino que se cuenta con informantes que viven directa y personalmente la realidad del SD en su seno familiar (padres y madres con al menos un hijo con SD).

### ***Participantes***

La técnica de muestreo seleccionada es de tipo no probabilístico y por accesibilidad. Esta técnica de muestreo consiste en la selección intencional de los informantes según criterios de accesibilidad. La muestra se divide en dos grupos: el grupo A, conformado por padres y madres con al menos un hijo con síndrome de Down en edad escolar, y el grupo B, constituido por profesionales del ámbito de la educación especial (maestros de educación especial y logopedas). Los criterios de inclusión para la selección de los participantes han sido los siguientes:

- **Para el grupo A, padres y madres:** a) Que los padres y las madres tuvieran al menos un hijo diagnosticado de síndrome de Down. b) Que el hijo estuviera en edad escolar y concretamente entre un rango de edad de entre 3 y 21 años (edades que abarca la escolarización en un centro de educación especial actualmente en España). c) Que consintieran explícitamente participar en la investigación.
- **Para el grupo B, profesionales del ámbito de la educación especial:** a) Que los profesionales estuviesen debidamente acreditados y en activo laboral en el momento de la realización de la investigación. b) Que realizaran intervenciones pedagógicas con niños con síndrome de Down. c) Que mantuvieran contacto directo con familias con hijos SD. d) Que consintieran explícitamente participar en la investigación.

Ajustándose a los mismos criterios de accesibilidad, se toma una muestra total de 10 sujetos en el colegio concertado de educación especial Cambrils, situado en el distrito de Carabanchel de Madrid capital, quedando conformada la muestra de la siguiente manera y pudiéndose consultar los detalles de cada caso en la tabla 26:

- **Grupo A:** 3 padres y 3 madres casados y de familias independientes entre sí, con al menos un hijo con SD escolarizado en el colegio de educación especial Cambrils.

- **Grupo B:** 2 maestras – tutoras y 2 logopedas, trabajadoras activas en el momento de la realización del estudio, del colegio de educación especial Cambrils.

**Tabla 26: Detalles de la muestra participante en la fase de investigación cualitativa.**

	Código	Edad	Género (F)emenino (M)asculino	Estado civil	Nivel de estudios	Edad del hijo Año + mes	Condición del hijo	Posición del niño en la familia
	P1	50	M	Casado	Superiores	7+ 10	SD	1/2
	P2	47	M	Casado	Superiores	8 + 10	SD	2/2
<b>Grupo</b>	P3	42	M	Casado	Superiores	7 + 7	SD	2/2
<b>A</b>	M1	47	F	Casada	Superiores	12 + 3	SD	7/7
	M2	56	F	Casada	Primarios	21 + 6	SD	2/2
	M3	46	F	Casada	Secundarios	21 + 1	SD	3/11

	Código	Edad	Género	Categoría de estudios	Cargo	Experiencia en el puesto (años)
	MT1	49	F	Superiores	Maestra – tutora	2
<b>Grupo</b>	MT2	28	F	Superiores	Maestra – tutora	6
<b>B</b>	L1	29	F	Superiores	Logopeda	7
	L2	53	F	Superiores	Logopeda	15

(Fuente: Elaboración propia)

El contacto con la muestra se lleva a cabo utilizando la información recogida en la base de datos del colegio Cambrils y, posteriormente, mediante el contacto directo con los informantes a través de vía telefónica y/o electrónica, para fijar el lugar y la fecha de cada una de las sesiones.

### **Procedimiento**

Las entrevistas semiestructuradas, tanto de los profesionales como de los padres y madres, se llevaron a cabo durante los meses de febrero y marzo del año 2016,

realizándose en la sede del colegio Cambrils de Madrid, excepto dos de las mismas que, por motivos de facilitación al acceso y participación de la muestra en la investigación, se llevaron a cabo en el domicilio particular de dos de las familias informantes. La información se recaba mediante la realización de sesiones individuales de aproximadamente 50 minutos de duración (véase tabla 27). Cada una de las sesiones se graba, previo consentimiento escrito de los participantes, en un dispositivo digital, lo que facilita y asegura la fiabilidad en la posterior transcripción de los testimonios.

El perfil de la entrevistadora corresponde a una figura profesional experta en la realización de entrevistas, con formación académica superior en el ámbito de la educación especial y trabajadora activa con niños con SD, así como con sus familias. Su campo de actuación tanto profesional como personal es ajeno a la muestra seleccionada, garantizándose, de este modo, el factor de objetividad.

Previamente a cada una de las sesiones, los informantes son notificados, a través de una carta (véase anexo 1) de que el objetivo del estudio se centra en conocer la experiencia personal de cómo las familias perciben el hecho de tener un hijo con SD en diferentes dimensiones de la dinámica familiar, con el propósito de diseñar futuros planes de orientación e intervención centrados en las necesidades familiares. Asimismo, al comienzo de cada sesión, se les entrega un documento (véase anexo 2) en donde se garantiza su anonimato, así como la confidencialidad absoluta de todos los datos intercambiados durante el proceso de investigación, al mismo tiempo que se firma la autorización de la cesión de datos para el desarrollo del trabajo de investigación.

**Tabla 27: Duración de las entrevistas semiestructuradas de la fase de investigación cualitativa.**

	Código	Duración media (en minutos)		Código	Duración media (en minutos)
	Grupo A	P1		52,29	Grupo B
P2		48,35	MT2	46,01	
P3		60,05	L1	44,27	
M1		82,41	L2	42,14	
M2		53,28	Media grupo	43,64	
M3		48,36			
Media grupo		57,46			
Media total	51,93				

(Fuente: Elaboración propia)



La administración de las entrevistas se lleva a cabo mediante un guion previamente elaborado en base a una exhaustiva revisión bibliográfica sobre el impacto que la discapacidad y, concretamente el SD, posee sobre el sistema familiar. Algunas de las autoras que se toman como principal referencia son Ruth Stein y Catherine Riessman, quienes en 1980 desarrollaron una de las escalas de impacto familiar de mayor aplicación a nivel internacional desde su creación (Albuquerque et al., 2011; Bek et al., 2009; Beydemir et al., 2009; Boudas et al., 2013; Fonseca et al., 2015; Hunfeld et al., 1999; Kao et al., 2009; Kolk et al., 2000; Ravens – Sieberer et al., 2001; Stein y Jessop, 2003; Stein y Riessman, 1980; Suárez, 2010; Williams et al., 2006). De este modo, se conforma un guion previo (véanse anexos 3 y 4) en donde se incluyen cuestiones relacionadas con las diferentes dimensiones de impacto familiar ante una situación de discapacidad en la familia (Stein y Jessop, 2003; Stein y Riessman, 1980): a) dimensión sobre la percepción del dominio de la condición de SD; b) dimensión del impacto personal y emocional; c) dimensión del impacto familiar y social y d) dimensión del impacto económico de la discapacidad en la familia. El objetivo último de las entrevistas se focaliza en la captación de las percepciones parentales y profesionales de aquellos elementos y dimensiones de la vida familiar que más cambios, tanto positivos como negativos, experimentan las familias a raíz de la presencia del síndrome de Down en uno de los hijos.

El análisis de datos se lleva a cabo en tres etapas: 1) Etapa de análisis cualitativo de categorización y codificación de la información recabada en las entrevistas parentales. 2) Etapa de confrontación y triangulación de datos entre las entrevistas parentales y profesionales. 3) Etapa de generación de la teoría fundamentada.

Como soporte analítico se utiliza el software de análisis visual de datos cualitativos Atlas.ti, versión 7.5.2, para la determinación de redes estructurales y la consiguiente elaboración de la teoría general en base a la categorización y codificación de la información.

### 6.1.2. Consideraciones éticas

Los participantes son informados, desde el primer momento, de la naturaleza del estudio, así como de su posibilidad de abandonarlo o ejercer sus derechos de acceso,

modificación o cancelación sobre la información y los datos cedidos en cualquier etapa del estudio o, posteriormente, una vez finalice el mismo.

Durante el desarrollo de la investigación se hace hincapié en la importancia de la confidencialidad en los procesos de transmisión de la información, garantizando dicho derecho a través de un acuerdo de confidencialidad escrito entre las partes involucradas en el estudio.

En todo momento, se presta el máximo cuidado posible a la eliminación en el discurso de cualquier término mínimamente peyorativo u ofensivo, especialmente en lo referente al ámbito de la discapacidad y la educación especial. Se hace especial hincapié en mantener siempre una actitud de respeto hacia la información y opinión reveladas por los informantes, así como hacia su intimidad, procurando alcanzar los mayores niveles de objetividad posibles.

### 6.1.3. Resultados

A continuación se procede a la exposición de los resultados obtenidos. Tras el análisis de las respuestas a las preguntas formuladas durante las entrevistas semiestructuradas se establece una categoría central, “percepción del impacto familiar”, en torno a la que gira el resto de categorías (“dominio personal de la condición de SD”, “vivencia personal y emocional”, “experiencia familiar y social” e “impacto económico”) y sus respectivos códigos (véase tabla 28 para consultar los detalles de cada categoría, con sus códigos correspondientes, definiciones y citas). Durante el desarrollo del análisis de datos, el término *padre/s* se utiliza para denominar tanto a los padres como a las madres. En caso de que hacer referencia exclusivamente a los padres (varones), de forma independiente a las madres, se especifica a través de la inclusión del apelativo *varones*, el cual será añadido junto a la palabra padre o padres entre paréntesis, sin pretender en ningún caso hacer uso del lenguaje de forma sexista o discriminatoria.

Las sesiones de las entrevistas tienen lugar de forma individual, de modo que los padres y las madres, siempre de matrimonios diferentes por lo que no existe vínculo afectivo alguno entre ellos, puedan expresar abiertamente su opinión. No obstante, en el análisis de resultados no se han observado en las respuestas diferencias significativas en base al sexo de los informantes.

**Tabla 28: Categorías, códigos, definición de los códigos y citas.**

Categoría	Código	Definición del código	Cita
a) Dominio personal de la condición de SD	<b>C1. Concepción personal</b>	Conjunto de nociones con las que el individuo identifica el SD.	M1 - 1:22 [Para mí, antes de nacer mi hija era un horror. Ya se me ha pasado. Ya no es un horror. Es una minusvalía.] (37:37)
	<b>C2. Información</b>	Nivel de información y conocimiento sobre el SD.	P3 - 6:9 [No sé si el tener más conocimiento sobre el propio estado del SD a mí me daría más facilidad de tratar a mi hijo. Para nada.] (40:40)
	<b>C3. Expectativas de futuro</b>	Perspectiva y visión personal sobre la situación futura del hijo con SD.	P1 - 4:25 [Que sea una niña feliz.] (70:70)
b) Vivencia personal y emocional	<b>C4. La primera noticia</b>	Momento en el que se comunica a los padres que su hijo tiene SD.	M3 - 3:11 [Fue un shock.] (162:162)
	<b>C5. Experiencias emocionales</b>	Conjunto de vivencias y sentimientos personales sobre el SD.	P1 - 4:6 [Cogí un cabreo bastante gordo. Pero bueno, se me pasó] (176:176)
	<b>C6. Proceso de aceptación</b>	Sentimientos y situaciones relacionados con la aceptación personal del hijo.	M1 - 1:43 [Pero lo acepté. En algún momento lo acepté.] (379:379)
	<b>C7. Apoyo</b>	Instituciones y/o personas que prestan un mayor apoyo a nivel personal y familiar sobre la situación.	M1 - 1:29 [O sea, me apoyo mucho en ellos, en el colegio...] (513:513)
	<b>C8. Religión</b>	Conjunto de creencias y valores espirituales y su relación con la situación familiar.	P3 - 6:15 [Encuentro apoyo en mis valores.] (349:349)
c) Experiencia familiar y social	<b>C9. Pareja</b>	Aspectos relacionados con la vida en pareja en relación a tener un hijo con SD.	M3 - 3:17 [Es que me parece que mi vida no ha cambiado nada. Que sería la misma.] (205:205)
	<b>C10. Hermanos</b>	Percepción personal de las vivencias de los hermanos del hijo con SD.	P3 - 6:17 [Mi hijo siempre ha tratado a su hermano (con SD) de la manera más normal y más natural como lo hacemos todos en casa.] (441:441)

Categoría	Código	Definición del código	Cita
	<b>C11. Familia directa (abuelos, tíos y primos)</b>	Reacción y vivencias de los familiares respecto a la condición de SD.	M2 - 2:18 [Le quieren mucho y está muy aceptado, no hay ningún problema.] (796:796)
	<b>C12. Dinámica familiar</b>	Asimilación y cambios en los roles familiares y planes en familia.	P3 - 6:20 [Todos los roles son compartidos.] (481:481)
	<b>C13. Amigos</b>	Experiencias y reacciones de amigos cercanos a la familia ante el SD.	P2 - 5:16 [Amistades más íntimas no hacen ningún tipo de diferencia.] (502:502)
	<b>C14. Vida social</b>	Nivel de participación en la vida social en relación con tener un hijo con SD.	M1 - 1:47 [Me aparté más.] (928:928); 1:48 [Porque entre que tenía una buena dosis de cosas que hacer y no tenía muchas ganas de dar explicaciones, ni de contar...] (928:928)
	<b>C15. Sociedad</b>	Percepciones personales de cómo la sociedad actúa ante el SD del hijo.	M1 - 1:17 [No todo el mundo es bueno. Y están indefensos.] (137:137); 1:18 [Miradas de estas que abrasan, que van como riéndose...] (187:187)
<b>d) Impacto económico</b>	<b>C16. Gastos adicionales</b>	Conjunto de gastos extra que provoca el SD en la familia.	P2 - 5:17 [Depende de la situación que tiene cada uno.] (568:568)
	<b>C17. Vida laboral</b>	Factores relacionados con la carrera laboral personal.	M3 - 3:27 [Hay un montón de... de actos burocráticos, es que no me sale la palabra, que tienes que dejar de ir a trabajar para hacerlos...] (817:817)

(Fuente: Elaboración propia)

### ***Etapa 1: Análisis cualitativo de categorización y codificación de las entrevistas parentales***

#### ***a) Dominio personal de la condición de SD***

##### ***C1. Concepción personal***

Cuando a los padres se les formula la pregunta de lo que significa para ellos el síndrome de Down, todos coinciden en manifestar que la concepción que tenían previamente al nacimiento de sus hijos con SD se ha transformado de manera substancial. Esta transformación conceptual se debe principalmente a la falta de conocimiento e información que los padres tenían sobre dicha discapacidad. Todos ellos alegan una falta

de entendimiento previo, asociado a impresiones erróneas y, sobre todo, a la ausencia de haber tenido contacto directo con un caso cercano a ellos. Quizá por este motivo, las primeras voces que vinculan a dicho desconocimiento son términos como horror, pena e incluso desgracia, mientras que una vez que su hijo nace y superan el tiempo necesario para asimilar la situación, el propio concepto de SD se desvanece de su mentalidad para dar paso únicamente al hijo que han tenido.

**M1 - 1:22 [Para mí, antes de nacer mi hija era un horror. Ya se me ha pasado. Ya no es un horror.] (37:37)**

**M2 - 2:1 [...como antes no lo conocía pues era una desgracia, al principio.] (52:52); 2:10 [Yo no conocía a estos... niños no los había visto... Yo cuando veía a un matrimonio a lo mejor con un niño (SD) decía: "- Mira, pobrecito, qué pena..."] (279:279)**

**P3 - 6:11 [Al desconocer lo que realmente te puede venir encima... yo nunca había tenido trato con Down, nunca.....] (180:180);**

Cuando se les formula el interrogante de qué significa para ellos el síndrome de Down actualmente, la expresión *discapacidad* queda fuera de sus definiciones, para dar paso a conceptos centrados en la persona y en sus capacidades, más que en las limitaciones que el síndrome comporta. Los calificativos que atribuyen a sus hijos, son siempre de naturaleza realista y cuando se les insta a que los describan utilizan únicamente calificaciones referentes a su carácter y personalidad como tal, no haciendo referencia alguna al SD o al perfil fenotípico asociado al mismo.

**M2 - 2:2 [Para mí es una bendición.] (52:52)**

**M3 - 3:1 [Muy extrovertida, muy simpática, tozuda, tenaz...] (26:26); 3:2 [Muy espabilada, muy... muy lista... Tiende a manipular, de hecho.] (30:30)**

**P1 - 4:1 [Alegre, lista, eh... que es un culo inquieto, participativa... ¿qué más te puedo decir? Guapísima.] (25:25); 4:8 [Estoy muy orgulloso de mi hija.] (220:220)**

**P2- 5:1 [Pues es un hijo.] (25:25); 5:2 [Es un niño con todas sus capacidades.] (29:29); 5:3 [No te puedo decir en ningún momento que tenga ninguna característica específica y menos relacionada al SD.] (37:37); 5:11 [Estoy enamorado de mi hijo porque con él tengo una conexión a nivel emocional que no he tenido con nadie en el mundo. Pero no porque tenga SD.] (286:286)**

**P3 - 6:3 [Alegre, sobre todo, vamos es lo que más le define. Y travieso y... muy pillito.] (26:26); 6:4 [...no es tanto categorizarles, si no vivir con ellos y descubrirles de la manera más natural posible.] (40:40); 6:5 [Para mí, mi hijo es mi hijo.] (52:52)**



**M2 - 2:3 [Desde que nace poco a poco te van orientando, en el colegio... cuando los llevas a estimulación... cuando... yo que sé... cuando le llevas a hacer deporte...] (92:92)**

Por otra parte, consideran incluso, que la información a la que acceden y podrían acceder, si así lo desearan, puede resultar hasta excesiva, ya que, padres y madres hacen hincapié en la importancia de tratar a sus hijos con SD como hijos, evitando etiquetas o encasillamientos.

**P3 - 6:9 [No sé si el tener más conocimiento sobre el propio estado del SD a mí me daría más facilidad de tratar a mi hijo. Para nada.] (40:40); 6:14 [Si nos atenemos a un manual, a lo mejor, puede que a lo mejor, estemos convirtiendo en un error el tratar a la persona. Creo que no necesitamos tanto manual.] (245:245)**

Únicamente, dos de los participantes, concretaron espontáneamente que donde consideran tener mayor ausencia de conocimiento es el ámbito afectivo – sexual, dándose a entender, implícitamente, que se trata de un tema complejo y delicado que los padres no saben bien de qué modo abordar con sus hijos con discapacidad. La dificultad se agrava en el caso de tener una mujer como hija, frente a un varón, principalmente por los aspectos relacionados con la menstruación y los aspectos reproductivos.

**P1- 4:24 [No, bueno, una de las cosas que me inquietan también, ¿quién le va a contar a esta niña algo de su vida sexual?] (789:789)**

**M1 - 1:45 [Cómo le explico a mi hija ciertos procesos biológicos, por ejemplo, la menstruación que es un tema, a lo mejor... un tema un poco más...] (511:511)**

### ***C3. Expectativas de futuro***

La visión de los padres sobre el futuro de sus hijos con SD es incierta, aunque el único pensamiento firme e inalterable que manifiestan de forma unánime es el deseo de que sus hijos sean lo más felices posible.

**P2- 5:4 [Expectativa, una expectativa... yo quiero que mi hijo sea feliz.] (55:55)**

**P1 - 4:25 [Que sea una niña feliz.] (70:70)**

**P3 - 6:2 [Que sea feliz. Es que lo hemos tenido claro desde que ha nacido. Que sea feliz.] (68:68)**

Cuanto más pequeño es el hijo, los padres muestran mayor índice de preocupación por aspectos de la rutina diaria cotidiana y ámbitos de la vida que les afectan a medio y corto plazo, mientras que en edades más avanzadas, especialmente a partir de la

adolescencia, las preocupaciones se ciernen, de forma directa, sobre factores relacionados con el futuro a largo plazo, destacando entre ellos el nivel de autonomía e independencia que alcanzarán sus hijos con SD.

**M3 - 3:3 [Pues las expectativas las suelo hacer por... por etapas cortas.] (58:58)**

No obstante, la preocupación primordial que, tanto madres como padres, formulan se centra en quién se hará cargo de sus hijos cuando ellos fallezcan.

**P1 - 4:2 [(El futuro) me inquieta. Es algo que... es un pensamiento recurrente. Que no me tranquiliza, vamos.] (74:74); 4:3 [...especialmente cuando no estemos.] (78:78)**

**P2 - 5:5 [Me preocupa mucho cuando faltemos mi mujer y yo, evidentemente.] (110:110)**

Todos ellos han hecho alusión a que la tutela o cuidado futuro de su hijo con SD no debe recaer por obligación sobre sus otros hijos, sino que esa decisión debe ser tomada de forma deliberada por parte de los mismos cuando la situación lo requiera. Para ello, creen necesario contar con un lugar de confianza al que poder recurrir, siendo sus únicos y últimos deseos la felicidad de sus hijos y el alcance de una atención de calidad ofrecida por personas honestas poseedoras de afianzados criterios morales.

**M1 - 1:35 [De manera que yo estoy procurando un sitio, como decíamos al principio, por si esta circunstancia. O sea, para que ella no suponga un peso para nadie.] (806:806); 1:16 [Lo único que quiero es que sean gente buena, buena, con criterios claros y morales, que no le hagan daño, que la cuiden. Lo demás... es que no me interesa.] (121:121)**

Los padres de hijos con un adecuado desarrollo de las habilidades comunicativas, sociales y manipulativas, confían en que puedan desarrollar un trabajo durante su etapa de vida adulta. Mientras que en el caso de familias con hijos con mayor afectación en las capacidades citadas, las expectativas laborales disminuyen significativamente. En el momento de hablar del ámbito laboral, los padres hacen referencia a diferentes puestos profesionales remunerados a los que sus hijos con SD podrían optar. La mayor parte de ellos son trabajos en los que entran en juego sus habilidades manipulativas y sociales, tal y como jardineros, auxiliares en residencias de ancianos o auxiliares en jardines de infancia.

**M3 - 3:4 [Para mí lo ideal sería un trabajo un poco de verdad, por así decirlo.] (58:58)**

**M1 - 1:21 [Creo que podría trabajar estupendamente, a lo mejor en... en una residencia de ancianos... en la parte de los comedores...] (223:223)**

**M2 - 2:6 [De jardinero.] (185:185); 2:7 [...de barrendero...] (181:181)**



**P3 - 6:10 [Jardinero.] (110:110)**

**M3 - 3:6 [...sencillo y social.] (106:106); 3:7 [Que esté con gente.] (110:110); 3:8 [O con animales.] (110:110); 3:9 [...ayudando a otros niños, o ese tipo de cosas.] (114:114)**

Otra de las preocupaciones mayormente mencionadas en lo referente al futuro de sus hijos es el nivel de independencia que éstos lograrán en su vida adulta. Ninguno de ellos deposita confianza plena en el alcance de la opción de vida independiente total, sin apoyos externos, a pesar de estar hablando de casos de personas con SD con niveles cognitivos y niveles de desarrollo general elevados dentro de los parámetros globales del tipo de síndrome que presentan.

**M2 - 2:4 [Pero siempre con ayuda. Independiente del todo... no. Yo creo que no.] (153:153)**

**M3 - 3:5 [...no podría vivir sola de ninguna manera posible.] (98:98)**

**P3 - 6:7 [...por la experiencia que ya tenemos, por lo que hemos oído y tal, que sea tutelada. Pero...] (80:80); 6:8 [Que sea los más autónomo posible. Siempre.] (80:80)**

Todos los casos insisten en la necesidad futura de algún tipo de tutela, bien familiar bien institucional, de sus hijos con SD, a pesar de que estos muestren, en la propia actualidad, niveles significativos de autonomía personal. Consideran los pisos tutelados como una posible opción de vida, pero el interrogante concluyente es siempre el mismo:

**M1 - 1:19 [...tutelado ¿por quién?] (215:215)**

#### ***b) Vivencia personal y emocional***

#### ***C4. La primera noticia***

Los padres expresan que el momento de la comunicación del diagnóstico de su bebé conforma uno de los instantes de mayor impacto emocional. En los seis casos estudiados el diagnóstico se comunica después del nacimiento, no existiendo sospecha alguna por parte de los padres de la posibilidad de tener un hijo con SD. Tanto padres como madres recuerdan no tanto las palabras exactas como el momento y los detalles de la situación en la que los médicos les transmitieron la noticia.

**P3 - 6:35 [...las palabras exactas no, no me acuerdo. Pero sí me acuerdo del momento. Clarísimamente.] (176:176)**

**M3 - 3:11 [Fue un shock.] (162:162); 3:12 [No sabes que... que... de repente la vida se ha...] (178:178); 3:13 [Se ha derrumbado] (182:182); 3:14 [Fue negativo.] (182:182).**

En ninguno de los casos el cuadro médico empleó palabras o expresiones inadecuadas, aunque todos ellos enfatizan la importancia de una correcta formación de los profesionales responsables de la comunicación de diagnósticos, ya que para ellos es uno de los momentos más difíciles de afrontar, debido a la alta carga emocional que conlleva asimilar la inesperada discapacidad en el nacimiento de un hijo.

**P3 - 6:33 [Una doctora, una matrona, un médico... o lo que sea, que venga y que te dé una palmadita en la espalda: - "Qué mono, qué rico, qué bien..." ] (754:754); 6:34 [Dijimos: - "Coño, es verdad, hemos tenido un niño".] (746:746)**

**Fig. 33: Nube de palabras de los términos más frecuentes asociados con la primera noticia.**



(Fuente: Elaboración propia)

### ***C5. Experiencias emocionales***

El ámbito emocional ha sido el área en el que padres y madres han mostrado mayores diferencias a la hora pronunciar su discurso. Aunque ambos coinciden en que los primeros momentos estuvieron inundados por la angustia y la tristeza, las tres madres participantes hacen diferentes referencias a las reacciones de sus cónyuges, las cuales están teñidas de angustia y confusión; mientras que ellas se recuerdan a sí mismas como tristes y desoladas, pero rápidamente abiertas a la situación y al proceso de adaptación.

**M1 - 1:40 [...recuerdo a mi marido, el pobre, lívido.] (391:391)**

**M2 - 2:7 [A mi marido se lo dijeron y se desmayó.] (267:267)**

**M3 - 3:10 [Recuerdo, primero, la cara de mi marido, que no era normal.] (154:154); 3:20 [Él como hombre, yo como mujer, pero como personas distintas.] (482:482); 3:21 [Igual yo me llevé más**

**shock al principio, pero tampoco... también lo resolví antes. Y en cambio, él tardó más años en... Creo yo, ¿eh?]** (490:490)

Por su parte, en los testimonios emitidos por los padres (varones), no se hace alusión alguna a las reacciones de sus respectivas esposas, mientras que hacen únicamente referencia a sus sentimientos y reacciones personales, las cuales, básicamente, se ajustan a reacciones de impacto y, quizá, enfado o sensación de injusticia.

**P1 - 4:6 [Cogí un cabreo bastante gordo. Pero bueno, se me pasó.] (176:176); 4:7 [Fue el peor día de mi vida. El peor.] (180:180)**

**P2 - 5:6 [Me quedé bloqueado.] (128:128)**

En cualquiera de los casos, padres y madres coinciden en la existencia de dos etapas emocionales ampliamente diferenciadas. Por una parte, la etapa de comunicación del diagnóstico, definida por la presencia de sentimientos de tipo más negativo (véase tabla 29 para consultar el tipo y la frecuencia de aparición de dichos términos en las entrevistas parentales), como tristeza, confusión o, incluso, abnegación; y, por otra parte, la etapa posterior al shock inicial, en donde se originan los procesos de aceptación y asimilación y en la que comienzan a brotar sentimientos más propicios y favorables hacia la asimilación de la circunstancia.

**Tabla 29: Frecuencia y repetición de términos negativos referidos a la primera fase emocional mencionados por los padres en las entrevistas.**

Término	Apariciones	Frecuencia
Crisis	1	0,01%
Egoísmo	2	0,03%
Afectado	2	0,03%
Tristeza	2	0,03%
Impactante	2	0,03%
Llorar	2	0,03%
Bajón	3	0,04%
Enfado	3	0,04%
Triste	3	0,04%
Impacto	3	0,04%
Pena	3	0,04%
Desconocimiento	5	0,07%

(Fuente: Elaboración propia)

**M1 - 1:41 [Una especie de tristeza, podríamos llamarlo. Mezclado con sufrimiento. Eso básicamente.] (359:359)**

**M2 - 2:8 [Un impacto fue. Y el llorar y llorar y llorar.] (279:279)**

**P3 - 6:12 [...la tristeza sí que te inunda porque... quizá, por egoísmo.] (180:180)**

## **C6. Proceso de aceptación**

El código, proceso de aceptación se encuentra estrechamente vinculado al código de experiencias emocionales, ya que ambos comparten la coexistencia de las mismas dos etapas emocionales. La primera etapa, que corresponde, asimismo, a la primera fase del proceso de experiencias emocionales vividas por los padres, se encuentra constituida por la asimilación de la noticia inicial, caracterizada por expresiones afectivas colmadas de aspectos negativos. La segunda etapa, conformada por los períodos posteriores al shock inicial, se define por la manifestación de sentimientos y pensamientos más positivos que impulsan a los padres hacia la asimilación y aceptación de la realidad que les ha tocado vivir.

**M1 - 1:42 [Lo acepté. Pero no se me quitó el sufrimiento.] (363:363); 1:43 [Pero lo acepté. En algún momento lo acepté.] (379:379); 1:23 [Nos hace reír, nos hace felices... y no pasa nada.] (395:395)**

**M2 - 2:9 [Yo no podía decir tengo un hijo con SD sin llorar. Me salían las lágrimas por todos los sitios. Ahora ya no, pero antes sí.] (279:279); 2:11 [Ahora muy bien, muy contenta.] (295:295)**

**P2 - 5:7 [...a mí se me está... yo lo tengo olvidado hace tiempo. Quiero decir, tengo olvidado lo que se puede entender como... Yo no veo a mi hijo como un SD.] (171:171)**

**P3 - 6:28 [La sorpresa y la pena inicial que todos compartimos al principio se ha traducido en una esperanza y en una alegría que es la que nos motiva.] (534:534)**

El proceso de aceptación es un camino largo, que cada individuo vive de manera personal e independiente, lo que quiere decir que dentro de una misma familia o, inclusive, dentro de la propia pareja, las cuales parecen vivir una misma situación y recibir unos mismos apoyos; cada miembro constitutivo aborda el proceso de maneras muy heterogéneas.

**M3 - 3:21 [Igual yo me llevé más shock al principio, pero tampoco... también lo resolví antes. Y en cambio, él tardó más años en... Creo yo, ¿eh?] (490:490)**

## **C7. Apoyo**

Los padres han hecho referencia a dos sistemas de apoyo fundamentales en relación a las necesidades derivadas de la situación de discapacidad de sus hijos: la pareja y el colegio. La muestra tomada comparte el hecho de tener a sus hijos escolarizados en un

centro específico para alumnos de educación especial, lo que implica que los padres se sientan cómodos recurriendo a los profesionales que lo conforman para solventar las dudas que les van surgiendo a lo largo de las diferentes etapas de desarrollo por las que atraviesan sus hijos. Alegan que la formación y experiencia de dichos profesionales, además de la confianza que han depositado en ellos, les permite acudir a los mismos cuando la situación lo requiere. Al conjunto profesional del centro escolar, tanto padres como madres, suelen destinar las dudas más técnicas derivadas del propio síndrome, así como las cuestiones relativas al proceso de enseñanza – aprendizaje o derivadas de asuntos puntuales del desarrollo evolutivo del hijo. Mientras que, con la pareja se comparte la trayectoria vital al completo, siendo el recurso principal a la hora de resolver cuestiones, dilemas o conflictos relacionados con la discapacidad a nivel personal, familiar y social.

**M2 - 2:14 [Ha sido... ha sido el colegio. Y ya está.] (375:375)**

**M3 - 3:18 [...acudo al cole.] (283:283)**

**M1 - 1:29 [...o sea, me apoyo mucho en ellos, en el colegio...] (513:513); 1:30 [El colegio es fundamental en la vida de mi hija. No sólo para nosotros, sino para ella, que es el sitio en donde más le gusta estar.] (566:566)**

Un tercer recurso de apoyo que todos los padres y madres han mencionado han sido las fundaciones dedicadas a la atención específica del síndrome de Down. Sus testimonios apuntan que, tanto médicos como profesionales de la educación especial, les derivaron a ellas por contar con profesionales especializados capacitados para ofrecerles orientación familiar y personal, por lo que todos ellos se han acogido a sus servicios desde casi el nacimiento de sus bebés. Una vez que sus hijos han ido creciendo, de forma natural, han ido abandonando los apoyos prestados por distintas fundaciones para integrar a sus hijos en sus rutinas familiares, por lo que los recursos que buscan en este tipo de organizaciones se definen por su carácter puntual.

El contacto con familias en la misma situación que ellos, es decir, con un hijo con SD, les ayuda de forma más acusada en etapas tempranas de crianza, es decir, cuando sus hijos con SD son más pequeños. Compartir experiencias con grupos familiares similares les ofrece un sistema de apoyo puntual, al igual que sucede con el apoyo prestado por fundaciones especializadas, ya que con el transcurso de los años cada familia continúa con su rutina vital.

## **C8. Religión**

El hecho de encontrar en la religión consuelo, apoyo o explicación al hecho de que un hijo tenga síndrome de Down, está íntimamente ligado a la convicción religiosa y espiritual personal de cada individuo. En la muestra tomada, se observan tres grupos diferentes atendiendo a la relación que presentan entre la fe manifestada y la circunstancia de discapacidad de uno de los hijos.

En el primer grupo se encuentran los informantes que manifiestan una profunda creencia religiosa con fe firme y estable. Ellos mismos explican que el SD forma parte del plan que Dios tiene trazado para cada persona, pero, en cualquiera de los casos, ellos no buscan tanto una explicación en Dios de lo que les ha sucedido, sino que confían en su bondad para vivir la vida con tranquilidad y certeza.

**M1 - 1:32 [¿Quién soy yo para discutir un plan Tuyo (de Dios)?] (582:582)**

**M1 - 1:33 [Suelo ponerme en las manos de Dios] (586:586)**

En el segundo grupo se congregan los informantes que hacen alusión a sentimientos imprecisos sobre sus convicciones espirituales. Éstos no se posicionan de manera rotunda acerca de sus creencias religiosas, alegando que no encuentran una explicación absoluta en la religión, pero tampoco niegan de forma concluyente las contribuciones positivas que derivan de la espiritualidad personal. De este modo, algunos de ellos consideran que sus hijos han venido a este mundo para hacer el bien a los demás, mientras que otros encuentran en la religión o en personas de arraigadas creencias religiosas, consuelo y apoyo.

**M2 - 2:15 [Vienen a este mundo para que tú seas mejor persona. Porque, si no, no entiendo.....] (398:398)**

**P1 - 4:14 [Pues no, no encuentro ayudas en lo que le ocurre a mi hija, pero, sin embargo, sí encuentro consuelo.] (430:430)**

**P3 - 6:15 [Encuentro apoyo en mis valores.] (349:349)**

Por último, el grupo restante alega no encontrar ningún tipo de consuelo, sustento o explicación convincente relacionados con el ámbito de la discapacidad en los dogmas religiosos.

**P2 - 5:18 [Para nada. No la necesito.] (215:215)**

**c) Experiencia familiar y social**

**C9. Pareja**

Tanto los padres como las madres, ambos de forma independiente, comentan que su relación de pareja no se ha visto para nada afectada por la circunstancia especial de su hijo, precisando que probablemente su vida matrimonial habría seguido la misma trayectoria si su hijo hubiese nacido sin síndrome de Down.

**M3 - 3:17 [...es que me parece que mi vida no ha cambiado nada. Que sería la misma.] (205:205)**

Únicamente, algunos de los padres y madres, mencionan que han existido momentos puntuales en los que han tenido que superar un reto concreto juntos (por ejemplo, en el momento de recibir la primera noticia del diagnóstico) y, que esas situaciones específicas sí les han servido para estrechar lazos y apoyarse mutuamente. No obstante, en ningún momento atribuyen al SD de forma exclusiva el éxito de su relación de pareja.

**M3 - 3:19 [...hay una crisis cuando nace, pero que eso o se resuelve o no se resuelve. Pero yo creo que eso es un momento puntual.] (478:478)**

**P2 - 5:12 [...nos ha hecho más fuertes la situación de un nacimiento, de una discapacidad que no estaba asumida y cómo lo hemos afrontado. Pero el SD, a partir de ese momento, nada. Mi mujer y yo... hemos estado siempre así.] (312:312)**

**P3 - 6:16 [(El SD) al ser una realidad totalmente que estaba fuera de nuestro ámbito, al haber analizado esa realidad como pareja, quizá, nos haya llegado a unir más...] (421:421)**

Sin embargo, consideran que en todo ciclo familiar surgen circunstancias o imprevistos inesperados que obligan a la pareja a poner en marcha estrategias de afrontamiento (una situación repentina de paro, un traslado geográfico por trabajo, un fallecimiento de un ser querido, etc.) y, por tanto, consideran que el SD se trata, precisamente, de un ejemplo de este tipo de acontecimientos.

**M1 - 1:34 [O sea, sinceramente ni mal ni bien. Las cosas van bien, pero no creo que mi hija haya tenido que ver, fíjate.] (697:697)**

**C10. Hermanos**

Los padres expresan que ponen mucho énfasis en su vida diaria para que la atención afectiva y de crianza dedicada a sus hijos recaiga sobre todos ellos de manera equitativa, a pesar de que reconocen que es inevitable que en ocasiones los hijos con SD hayan recibido y reciban mayor tiempo de dedicación parental derivado de la satisfacción de las necesidades producidas por el síndrome.

**P1 - 4:16 [Muchas veces me obligo a hacer por mi hija con SD, hacerlo por mi otra hija.] (517:517); 4:17 [...si le doy un beso a mi hija con SD, inmediatamente a la otra, y tal... porque me da la sensación de que...] (521:521); 4:18 [Me da miedo que la otra... pueda... pueda.....] (525:525); 4:19 [...pensarlo en algún momento.] (529:529)**

**M1 - 1:26 [Pues es que no ha habido más remedio. Ha habido días que tienes que ir a los médicos, o la han tenido que operar del corazón o ha habido que llevarla a una serie de revisiones que los demás, los demás... no tienen esas necesidades, ¿sabes? Un poquito más si ha habido que dedicarle en ese sentido.] (756:756)**

**P3 - 6:18 [Es una lucha que tenemos y además es una explicación que le damos a nuestro hijo (sin SD).] (461:461); 6:19 [Cuando yo estoy con él se lo digo: - "Oye, pasa esto, hemos estado más tiempo con tu hermano por esto. Porque lo necesita. Por lo que sea".] (461:461)**

Sin embargo, perciben que sus hijos presentan un adecuado nivel de comprensión ante la situación de su hermano con discapacidad, apreciando en ellos la existencia de una actitud de normalidad ante el SD.

**P3 - 6:17 [Mi hijo siempre ha tratado a su hermano (con SD) de la manera más normal y más natural, como lo hacemos todos en casa.] (441:441)**

**P2 - 5:19 [Tienen una relación estupenda de hermanos. Discuten, se pegan, se protegen...] (360:360)**

Observan que sus hijos aceptan a sus hermanos con SD como a los demás hermanos, si los hubiese, y en el caso de solamente dos hijos (uno con SD y otro no), la relación que se establece entre ellos es entendida como estrecha y equilibrada. La visión que los padres tienen sobre sus hijos es que éstos tienden a evitar etiquetas y encasillamientos, por lo que el trato que les ofrecen a sus hermanos con SD es de total normalidad. Solamente en situaciones percibidas como de injusticia social, los padres advierten en sus hijos actitudes de defensa y protección hacia el hermano con SD. En estos casos, los hermanos parecen desplegar todos los mecanismos de defensa posibles ante situaciones reales o hipotéticas en donde su hermano con SD pueda salir damnificado o ser ofendido.

**M1 - 1:25 [...la cuestión es que una vez, no sé qué dijo un niño, no le dijo nada, no se metió con ella pero... están muy al loro, ¿sabes? Y entonces una de las pequeñas dijo: "- ¿Por qué ese niño...?" Vino así a casa. "- Porque yo le voy a dar una paliza". (risas) Y yo: "- No, no, no. No le hagas nada.**



**Porque no le ha hecho nada". O sea, le quedó mirando o algo de eso. Pero sonaba un poco a la defensiva. O sea, siempre a defender.] (728:728)**

Uno de los aspectos que los padres subrayan es el hecho de que los hermanos adquieren de forma genuina una serie de valores que de otro modo alcanzarían mediante vías más artificiosas. La circunstancia de convivir cotidianamente con una persona que muestra diferentes dificultades en su proceso de desarrollo, así como en el transcurso de su vida diaria, ayuda a los demás hijos a que de manera natural aprecien la diversidad de la vida, entre la que se incluyen nuevas formas de actuar, relacionarse, expresarse o razonar; además de verse en la obligación de lidiar, en muchas ocasiones, con retos impuestos por la sociedad.

**M1 - 1:28 [Son más felices, por ser un poco más generosos...] (786:786)**

**M2 - 2:16 [Se ha hecho más madura por tener el niño (su hermano) así. Ha madurado antes.] (715:715)**

### ***C11. Familia directa (abuelos, tíos y primos)***

Muy puntuales son los casos en los que un padre o una madre reporta que algún familiar directo haya manifestado una reacción negativa ante la noticia del nacimiento de su hijo con SD y, en la mayor parte de los casos, informan de que si ésta ha existido, no ha tenido lugar delante de ellos.

**M1- 1:36 [Si ocurrió yo no me enteré.] (866:866)**

**M2 - 2:19 [Si no lo han asumido pues se lo han callado.] (804:804)**

**P1 – 4:13 [Si no lo aceptaron seguro que no se atreven (a decirlo).] (352:352); 4:22 [Si lo sienten (pena), desde luego, no me lo van a decir.] (623:623)**

Los padres manifiestan que cuando les transmiten la noticia a sus familiares cercanos, éstos muestran actitudes naturales de impacto, pero que en todo momento sus reacciones son prudentes y cautelosas, a la vez que esperanzadoras. En los casos en los que surgió algún tipo de situación incómoda, los padres reconocen la confusión vivida en ese momento por sus propios familiares.

**M2 - 2:12 [Me acuerdo yo que vinieron (...) parecía un duelo aquello, sentados en el sillón, todos así serios, serios, como si se hubiera muerto alguien...] (341:341); 2:13 [Ahora no, ahora... ¡bueno!] (345:345)**

**P2 - 5:13 [Pues no fue buena. Evidentemente por desconocimiento, lógicamente. Pero es natural.] (427:427)**

Del conjunto de familia directa (abuelos, tíos y primos del niño), los abuelos son el grupo en que los padres suelen notar reacciones más acusadas de conmoción, desconcierto e incertidumbre hacia la situación del bebé recién nacido. Los padres achacan este hecho a su edad (dado que en su época no existía el nivel de información actual sobre el SD, ni la preocupación por la calidad de vida de estas personas ni la misma concienciación social que en estos momentos), a la falta de trato directo con algún caso SD durante toda su vida y a la circunstancia de que los abuelos siempre desean lo mejor tanto para sus hijos como para sus nietos, por lo que esta noticia inesperada les impacta profundamente.

**M1 - 1:38 [...llegó a pensar, claro, al principio, en aquel momento de aturdimiento: “- Bueno, pero algún remedio habrá”.] (858:858)**

**M3 - 3:24 [Se preocuparon, preocupación y yo creo que pena por sus hijos. O sea, mis padres por mí y los padres de mi marido por él. O sea, yo creo que en esos casos el abuelo deja de ser abuelo y se convierte en padre.] (596:596)**

**P1 - 4:11 [Fue un palo muy duro para los abuelos. Los abuelos varones, especialmente.] (336:336); 4:12 [Pero luego ya... ya lo han entendido...] (338:338)**

**P3 - 6:22 [Su bisabuela no lo sabe.] (510:510); 6:23 [...está delicada de salud.] (510:510); 6:24 [Ha tenido una experiencia (previa) del SD que es mala.] (510:510); 6:25 [No hemos profundizado por la delicadez (de salud).] (518:518); 6:26 [Es una pena] (522:522); 6:27 [Se pierde a un crack.] (530:530).**

En los tíos y primos del hijo con SD, los padres detectan, en un primer momento, reacciones normales de shock y en algunos casos de tensión. Pero informan que estas primeras muestras emocionales son sustituidas rápidamente por actitudes de generosidad y vuelque hacia la situación, prestando su ayuda de forma altruista. Sienten que sus hijos con SD son un miembro más de la familia, por lo que gozan íntegramente de los planes familiares organizados, e incluso, reconocen que en ocasiones determinadas se pueden observar situaciones de discriminación positiva, momentos tales como abuelos o tíos que llegan cargados de regalos sin que la circunstancia lo requiera.

**M2 - 2:18 [Le quieren mucho y está muy aceptado, no hay ningún problema.] (796:796)**

**M1 - 1:49 [O sea, si a nosotros nos venían siempre cargados de regalos cuando venían de fuera, ahora ya ni te cuento.] (892:892)**

### ***C12. Dinámica familiar: reparto de roles y responsabilidades y planes familiares***

Tanto padres como madres, ambos por separado, manifiestan, en términos generales, la existencia de un reparto de roles equitativo entre ambos.

**P1- 4:15 [Nos dividimos las tareas] (442:442)**

**P2- 5:8 [Nos tenemos que dividir y ella cumple unas funciones en la familia y yo cumplo otras.] (187:187); 5:10 [Hay un reparto de funciones.] (235:235).**

**P3 - 6:20 [Todos los roles son compartidos.] (481:481)**

En los casos en los que la carga principal recae sobre una de las dos figuras, la madre suele ser la que la asume. Sin embargo, esta carga no es concebida como tal por ninguno de los dos miembros (padre y madre), exceptuando uno de los casos, debido a que este reparto de roles se ha hecho de forma deliberada. Es decir, en los casos en los que la madre es la principal responsable del cuidado y crianza del hijo con SD, es porque previamente ya se dedicaba a las labores del hogar y cuidados de la familia, por lo que no ha sido la condición de SD lo que le ha hecho dedicarse de forma exclusiva al ámbito familiar. Derivada de esta circunstancia, padres y madres explican que son las madres las que se suelen encargar de acudir a las tutorías y encuentros con los profesionales del centro escolar, así como a las citas médicas o a las sesiones de tratamiento y rehabilitación.

Por otra parte, comentan que desde el nacimiento de su hijo con SD sí existe un nuevo reparto de roles y responsabilidades dentro de la dinámica familiar, pero que dicha reestructuración surge de forma casi siempre natural y espontánea. En la mayor parte de las ocasiones, los hermanos se ayudan unos a otros de forma automática, especialmente cuando detectan que uno de ellos muestra mayores dificultades en el desempeño de una rutina o habilidad, tal y como es el caso de los hermanos con SD. De este modo, los hermanos son concebidos, por los padres, como una fuente de estímulo para sus hijos con SD.

**M1 - 1:27 [Espontáneamente ayudan a su hermana en cosas en lo que a ella le cuesta y tiene dificultades, y eso yo no se lo dije (a ellos).] (770:770)**

Pero los padres se muestran pendientes de que sobre sus demás hijos no recaigan obligaciones o responsabilidades que no les corresponden, percibiéndose los padres y las madres, en la totalidad de los casos analizados, como únicos y últimos responsables de la atención y cuidado de su hijo, por lo que no esperan directamente que ninguno de los hermanos se haga cargo de su hermano con SD.

**M2 - 2:23 [... y son los padres los que tienen que estar ahí. Y ya está.] (1029:1029)**

**M3 - 3:23 [No, aparte que yo intento... o sea, de eso me doy cuenta e intento no cargar en los mayores, que tengan que... vamos, los hijos son míos.] (568:568)**

Desde el punto de vista familiar, consideran que tener un hijo con SD no afecta a la realización y planificación de actividades familiares, ya que, además, todas las familias coinciden en aclarar que no hacen nada fuera de lo normal en su vida diaria.

**P2 - 5:9 [Mi vida no se regula por el SD.] (191:191)**

Este hecho viene apoyado por la circunstancia de que los hijos con SD de los casos estudiados no manifiestan ningún tipo de problema de salud severo, ni tampoco un trastorno conductual o comportamental, lo que favorece el éxito de una inclusión plena y satisfactoria de todos los miembros de la familia en la realización de una misma actividad.

**M2 - 2:20 [Se sabe comportar en todos los sitios. Le han enseñado desde chiquitito.] (877:877)**

**M1 - 1:39 [Ella se adapta perfectamente a todo.] (966:966)**

Solamente en los casos, en los que una familia desea hacer algún tipo de actividad específica o en el momento en el que surge un plan inesperado que supone a la familia un alteración brusca de su rutina y, teniendo en cuenta tanto el poder adquisitivo como la edad y las capacidades del hijo, las familias informan de que el SD puede aportar limitaciones específicas.

**P3 - 6:21 [En el único caso en el que siempre hemos tenido miedo a cambiar los planes, es en la posibilidad de que yo me vaya a trabajar al extranjero] (485:485)**

### ***C13. Amigos***

Los informantes no hacen acopio de alusiones a las experiencias vividas con sus amigos en relación al SD de sus hijos, quizá, precisamente, porque el círculo de amistades no desempeñe un papel fundamental en este aspecto. Padres y madres hablan del mantenimiento de vínculos estrechos con sus amigos más íntimos a lo largo de toda su vida y, refieren que el síndrome de Down de sus hijos no altera este tipo de relaciones. Consideran que los amigos más cercanos son una fuente de apoyo, pero siempre por detrás de la pareja y la familia. Las actitudes que mantiene este tipo de amistades hacia el SD de sus hijos son, en todo momento, comprensivas, positivas y afectuosas, por lo que padres y madres se sienten cómodos ante esta clase de relaciones afectivas.

**P2 - 5:16 [Amistades más íntimas... no hacen ningún tipo de diferencia.] (502:502)**

**P3 - 6:31 [Me preguntan constantemente. Compartimos fotos, nos invitan a cumpleaños...] (642:642); 6:32 [(Mi hijo con SD es) como uno más.] (646:646)**

#### ***C14. Vida social***

Los padres y madres no revelan grandes cambios en su vida social por tener un hijo con SD. Aclaran que su vida social ha vivido cambios desde su juventud, pero quizá por el mero hecho de entrar a formar parte del mundo laboral o por formar una familia, pero nunca como causa directa del SD. Solamente se detecta una disminución en los encuentros sociales durante etapas infantiles de la vida de su hijo con SD, derivadas en primer lugar de la situación de tener un hijo pequeño, y en segundo lugar, por especificar los padres que, durante esta etapa, además de tener un mayor número de responsabilidades y carga familiar, tenían menos ánimo para salir y ofrecer explicaciones a los demás. Sin embargo, una vez superado este período inicial, la sensación es de total normalidad, compaginando, los padres, la vida familiar con la vida social que ellos hayan decidido personalmente mantener, al margen de la circunstancia de su hijo, por lo que en ciertos casos, incluso, el ritmo de vida social se ve hasta incrementado.

**M1 - 1:47 [Me aparté más] (928:928); 1:48 [Porque entre que tenía una buena dosis de cosas que hacer y no tenía muchas ganas de dar explicaciones, ni de contar...] (928:928)**

**P2 - 5:15 [La he visto aumentada, ponlo claramente: AUMENTADA. Aumentada.] (482:482)**

**P3 - 6:29 [A mí no me afecta, es decir, de afectar me ha afectado positivamente.] (612:612)**

Solamente en los casos en los que el grupo familiar es pequeño (padre, madre y uno o dos hijos) y la atención del hijo recae de forma más acusada sobre uno de sus miembros, explican que, si no cuentan con apoyos externos, el cuidador principal se ve en la obligación de prescindir del disfrute de ciertos planes personales, a causa de la situación de dependencia de su hijo.

**M2 - 2:17 [Mi caso, por ejemplo, yo quiero hacer cosas por ahí, pues no puedo, porque tengo que estar siempre con él.] (730:730)**

### ***C15. Sociedad***

Los informantes consideran que la sociedad no está completamente concienciada para acoger en su seno y de manera plenamente inclusiva a personas con discapacidad, a pesar de que durante las últimas décadas los progresos en el pensamiento social hayan sido significativos. Tanto padres como madres comentan la vivencia de alguna situación molesta, no solamente hacia sus hijos, sino hacia otras personas con algún tipo de discapacidad. Miradas indiscretas, comentarios inapropiados o risas despectivas, conforman la lista de sucesos con tintes negativos que ellos han percibido con mayor frecuencia.

**M1 - 1:17 [No todo el mundo es bueno. Y están indefensos.] (137:137); 1:18 [Miradas de estas que abrasan, que van como riéndose...] (187:187)**

**P1 - 4:5 [La miran porque, evidentemente, ven que le pasa algo pero no saben lo que es.] (106:106); 4:23 [Una vez que la chica llegó medio llorando a casa... que había una señora que había dicho en el bus que había que ver que con la crisis que había y la gente teniendo hijos subnormales. Me fui a buscarla (a la señora). Lo que pasa es que no la encontré. Gracias a Dios.] (663:663)**

**P2 - 5:14 [Evidentemente, pues hay luego gente, que no es tan cercana, que lo mira y, bueno, pues vamos a ver...] (502:502)**

Sin embargo, ninguno de los padres y madres vivieron ninguna situación de rechazo hacia su hijo en su entorno próximo.

**M3 - 3:25 [Desde luego yo en mi ambiente, es que no conozco a nadie que pueda rechazar a nadie, vamos ni con SD ni nada.] (688:688)**

**P3 - 6:30 [De haber notado algún tipo de rechazo, por llamarlo de alguna manera, siempre ha sido por parte de desconocidos.] (634:634)**

#### ***d) Impacto económico***

## **C16. Gastos adicionales**

Todos los padres y madres comentan que las necesidades ocasionadas por el SD generan una serie de gastos extra que suponen un esfuerzo económico para el sistema familiar. Todos coinciden en que España es un país que, afortunadamente, ha llegado a desarrollar unos mecanismos de protección y sanidad considerables, por lo que la atención sanitaria básica y las necesidades fundamentales de sus hijos están cubiertas por el Estado. Incluso, algunas de las madres consideran que la Seguridad Social española no solamente cubre los aspectos de atención básica, si no que ofrece servicios muy específicos a coste cero para los pacientes. No obstante, el SD acarrea otro tipo de requerimientos que los padres deben costear por cuenta propia, tal y como tratamientos de fisioterapia, logopedia, estimulación o tratamientos odontológicos, entre otros. Cabe destacar que la opinión sobre la generación de gastos extra en la familia está estrechamente vinculada al poder adquisitivo de la misma. Por este motivo, las familias de la muestra con menor nivel económico expresan un mayor descontento con la proporción de servicios que el Estado cubre de manera pública y gratuita, reportando una mayor carga económica en la familia; mientras que los grupos familiares de niveles económicos desahogados se sienten conformes y satisfechos con el tipo de atención cubierta por el Estado.

**P2 - 5:17 [...depende de la situación que tiene cada uno.] (568:568)**

**M2 - 2:21 [El dinero te limita. Si tienes dinero, el SD a un niño de estos no es problema de ninguna clase.] (918:918); 2:22 [Hay muchas cosas pero no puedo...] (932:932)**

**M3 - 3:26 [Es verdad que no he hecho cosas porque costaban dinero.] (773:773)**

A la cuestión de qué servicios consideran más caros y son generadores de una mayor cantidad de gasto adicional, padres y madres hacen alusión en primer lugar al colegio, en segundo lugar a los tratamientos y terapias tales como logopedia, fisioterapia y tratamientos odontológicos y, por último, a los servicios de ocio y actividades extraescolares. Si bien destacan, en primer lugar, costes derivados de la educación, ellos mismos aseguran que la elección de un colegio de enseñanza concertada es una decisión que han tomado de forma deliberada en base a la búsqueda de una educación de calidad basada en sus principios ideológicos.

**M1 - 1:44 [Nosotros no los hemos llevado a un público por nuestros criterios.] (1052:1052)**

### ***C17. Vida laboral***

Referente a la situación laboral de los principales miembros sustentadores de la familia, no se informa de ningún cambio significativo en las jornadas laborales como causa directa de la atención derivada del SD del hijo. Sin embargo, padres y madres reconocen que el SD implica que alguno de los miembros de la familia disponga de parte de su tiempo personal, y en ocasiones laboral, para la dedicación de la satisfacción de las necesidades derivadas del síndrome. Los padres y las madres explican que dichas necesidades no sólo se deben al cuadro clínico del síndrome, es decir, visitas a médicos o a revisiones rutinarias en centros hospitalarios, sino que se ven en la necesidad periódica de tramitar, en horario laboral, aspectos burocráticos relacionados con la situación de discapacidad de sus hijos.

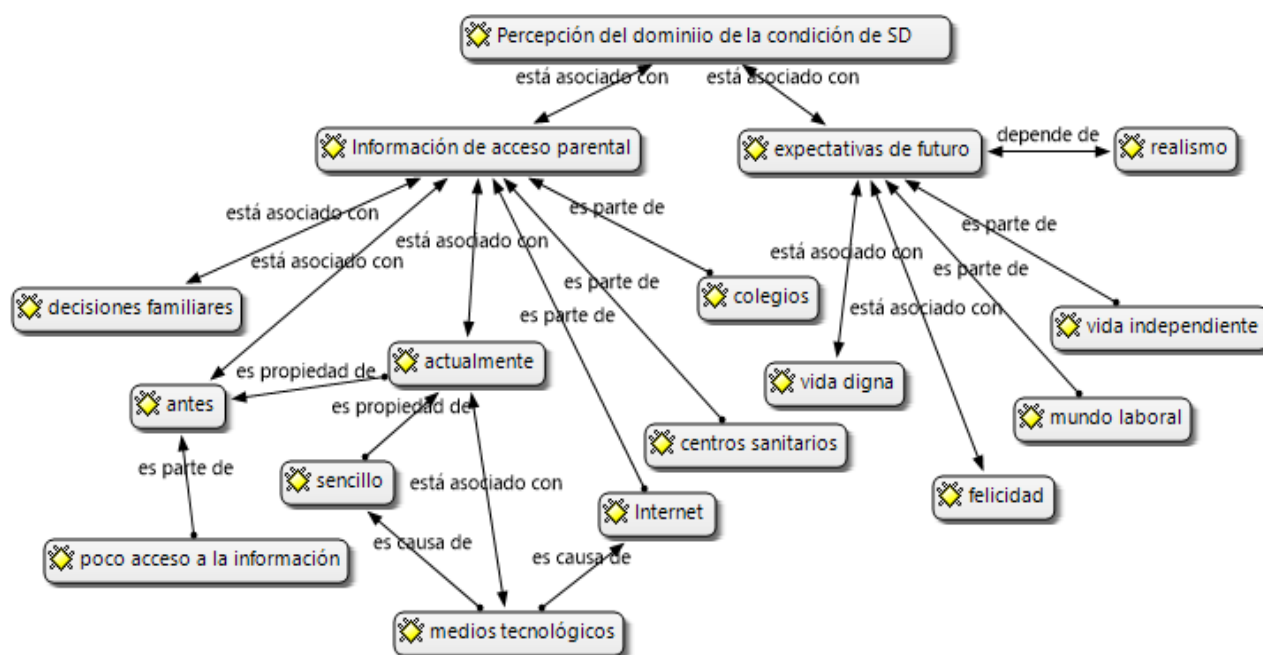
**M3 - 3:27 [Hay un montón de... de actos burocráticos, es que no me sale la palabra, que tienes que dejar de ir a trabajar para hacerlos...] (817:817)**

***Etapa 2: Triangulación de datos a través de la confrontación categórica entre las entrevistas parentales y las entrevistas profesionales***

***a) Categoría 1: Percepción del dominio de la condición de SD***



Fig. 34: Vista de red una vez triangulados los datos de la categoría “percepción del dominio de la condición de SD”.



(Fuente: Elaboración propia)

Padres, madres y profesionales del mundo de la educación especial, comparten que actualmente el acceso a todo tipo de información resulta sencillo, principalmente si se compara con la accesibilidad existente hace varias décadas. La innovación tecnológica, junto con las facilidades de acceso a Internet que hoy en día disfruta la población general, posibilita el acceso personal y autónomo a todo tipo de información.

**L2- 2:5 [Creo que ahora están mucho más informadas que hace unos años, por supuesto.] (17:17)**

Por este motivo, tanto padres como profesionales confirman la hipótesis de que disponer de información concerniente al SD resulta relativamente sencillo, mientras que en ambos casos puntualizan que este acceso solamente se ve limitado o definido por la voluntad o necesidad concreta que cada persona tenga en un momento determinado. Asimismo, ambos hacen hincapié en que no solamente el acceso a la información sobre el SD se realiza mediante la consulta de material escrito, sino que los centros sanitarios, los colegios y centros de enseñanza y las fundaciones y organizaciones dedicadas a la atención de personas con SD, se consolidan como valiosas fuentes de información y recursos.

**MT1- 1:1 [Depende de la persona] (21:21); 1:2 [Que si quieres, hay fundaciones, asociaciones que si quieres te pueden informar, el propio médico te puede derivar...] (33:33)**

Los profesionales perciben que los padres poseen un adecuado conocimiento sobre lo que significa tener SD y que con el paso del tiempo este dominio se vuelve mayor, a la par que normalizado. La toma de decisiones en aspectos relacionados con el SD se lleva a cabo de forma más sólida y segura, ya que el conocimiento de la situación es mayor, aunque los profesionales indican que existen ciertos aspectos en los que los padres se muestran más inseguros, señalando la elección de centro escolar y el modo de escolarización como dos de los temas que mayores dilemas causan en las familias.

**L2- 2:6 [Yo creo que, a veces, aún se sienten inseguros... a la hora de... yo creo que bastante, todavía, en el tema escolar] (47:47)**

Por otra parte, continuando en la línea del dominio personal del SD, los profesionales explican que las expectativas que los padres tienen sobre sus hijos con SD dependen hondamente del nivel de realismo que tienen de la visión de la discapacidad de sus hijos. La experiencia profesional les ha demostrado, a lo largo de los años, que en muchas ocasiones existen dilatadas diferencias entre la situación real de la persona con SD, en aspectos de desarrollo, nivel cognitivo y tipo de capacidades, y la visión que los padres tienen sobre ella. En estos casos, los profesionales mencionan que los padres actúan como si quisieran compensar los déficits y las limitaciones reales de sus hijos, a través del anhelo de que sus hijos alcancen metas demasiado ambiciosas para sus circunstancias.

**L2 - 2:3 [Tienen unas expectativas, a veces, demasiado elevadas, porque, en realidad, también se junta que es lo que quieren para su hijo.] (91:91)**

Sin embargo, este tipo caso no se corresponde con los analizados en el presente estudio, ya que todos los padres manifiestan expectativas realistas, a la par que moderadas, poniendo énfasis incluso, en qué serán las decisiones de sus propios hijos, junto al nivel de desarrollo real alcanzado en un futuro, los factores que determinarán el tipo de vida que ellos puedan llevar.

**P2 - 5:20 [Una expectativa... yo quiero que mi hijo sea feliz. Y evidentemente, la expectativa en cuanto a su profesión, a su vida... será la que él pueda y quiera ser. Yo... lo único que voy a hacer es potenciarlo.] (55:55)**

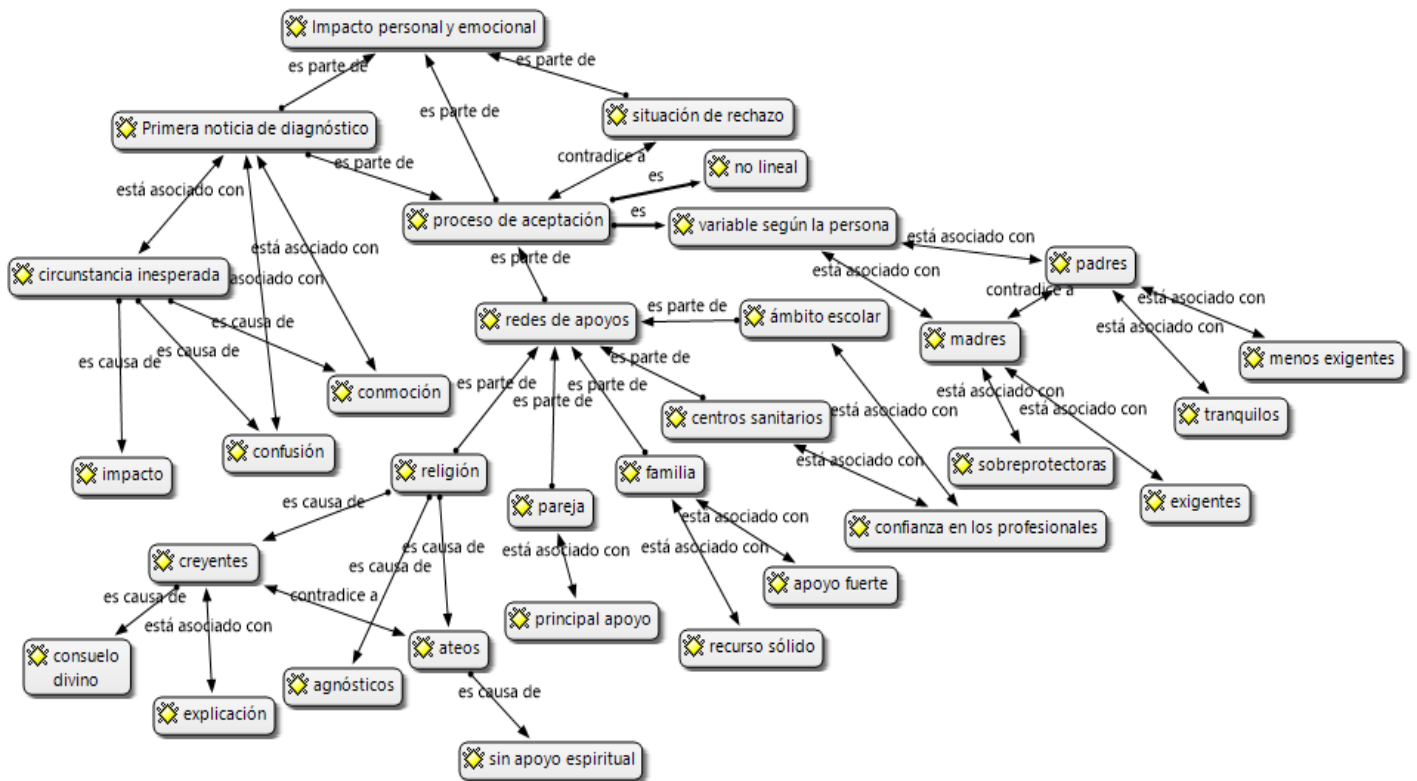
En la misma línea, se observa que la visión sobre las expectativas de futuro se encuentra estrechamente ligada a dos elementos fundamentales: el trabajo y la vida

independiente. Concerniente al ámbito laboral, tanto profesionales como padres, opinan que las expectativas de los padres se basan en que sus hijos encuentren un trabajo adaptado a sus características personales, no existiendo una idea fija de un puesto profesional en concreto. Tanto un grupo como el otro, menciona trabajos de corte manipulativo (jardinero, barrendero, auxiliar en hoteles...). Mientras, en lo relativo a la vida independiente, ambos vuelven a coincidir en que las expectativas parentales son realistas y que, a pesar de que los padres desean una vida plenamente independiente para sus hijos, reconocen que en un futuro tendrán que disfrutar de una independencia tutelada y con apoyos. Pero el aspecto fundamental, percibido en esta área de la investigación, es que, en lo referente a la visión parental sobre las expectativas de futuro, padres y profesionales convergen en los dos mismos elementos, siendo el primero de ellos la pretensión de que los hijos con SD sean felices durante toda su vida y, el segundo, la preocupación que demuestran los padres por procurar un lugar en el que sus hijos vivan dignamente el resto de sus vidas una vez que ellos hayan fallecido.

**MT2- 4:4 [Quién les va a cuidar. Si tienen hermanos, si no tienen hermanos, residencia, casa, piso tutelado... Su mayor... la mayor preocupación de absolutamente todos.] (148:148)**

***b) Categoría 2: Impacto personal y emocional***

Fig. 35: Vista de red una vez triangulados los datos de la categoría “impacto personal y emocional”.



(Fuente: Elaboración propia)

Padres y profesionales están de acuerdo en que el hecho de recibir la noticia de que un hijo va a nacer o ha nacido con síndrome de Down es una circunstancia inesperada y nunca deseada previamente, que impacta profundamente en los padres. Ambos grupos coinciden en que las primeras expresiones emocionales relacionadas con la transmisión del diagnóstico son manifestaciones basadas en sentimientos negativos que se encuentran dominadas por la conmoción. Una vez superado este momento inicial, el tiempo va dando paso a expresiones menos dañinas y más positivas.

**L2 - 2:9 [Es como un reto que tiene que asumir la pareja, que yo creo que realmente no se esperaba...] (267:267); 2:10 [Porque nadie se espera tener un hijo...] (271:271)**

Pero el proceso de aceptación de que un hijo tiene SD es un proceso de duración variable y de trayectoria no lineal, que los padres viven de forma muy diferente, ya que la personalidad, el carácter y las experiencias previas de cada individuo conllevan vivencias muy heterogéneas de una misma situación. Los casos estudiados informan de que la aceptación de la situación de discapacidad de su hijo se vivió de forma distinta, dependiendo de cada individuo en concreto, pero que ambos, de un modo u otro,

llegaron a la plena aceptación de la realidad. La opinión de los profesionales entrevistados se atiene a esta misma línea. Indican que pocos, o incluso nulos, son los casos percibidos de ausencia de aceptación del hijo con SD parte de los padres y especifican, que en las escasas ocasiones en las que han percibido una circunstancia de rechazo parental, ésta se ha manifestado siempre de manera encubierta o implícita.

**MT1- 1:11 [O por lo menos, yo la experiencia que tengo, es que no muestran el rechazo abiertamente, sino que lo muestran a base de otras conductas o actitudes...] (81:81)**

No obstante, los profesionales explican que una vez superado el proceso de aceptación parental, padres y madres tienden a mostrar una visión descompensada entre uno y otro sobre la situación real de su hijo, mientras que los padres apuntan, excepto en uno de los casos, que ambos miembros de la pareja van en la misma dirección. El único aspecto que los padres reconocen es la existencia de diferencias naturales entre caracteres y personalidades, por lo que en algunos casos ellos mismos reconocen que uno de ellos es, por ejemplo, más exigente que su cónyuge o viceversa. En este aspecto, los profesionales generalizan que, usualmente, es fácil detectar en las madres más gestos de sobreprotección mezclados con actitudes de exigencia hacia sus hijos, mientras que los padres demuestran posturas más tranquilas y despreocupadas, además de menos exigentes.

**L2 - 2:11 [(La madre) más preocupada en mejorar la situación del hijo y el padre... acepta más que el hijo es así.] (63:63)**

**L1 - 3:3 [Las madres... como que... o sea, son más exigentes con esos niños.] (63:63); 3:4 [(La madre) - "Pues quiero que mis hijos sean más autónomos, el día de mañana que puedan vivir solos..." Y los padres son como más... bonachones... más... "- Bueno, yo le acepto y ya está".] (65:65)**

La vivencia religiosa juega un papel relevante en el proceso de aceptación y en la vivencia cotidiana de una situación de discapacidad en la familia. Tanto los padres creyentes entrevistados como los profesionales, consideran que aquellas personas que manifiestan fieles convicciones espirituales cuentan con un apoyo mayor que aquellas que no las manifiestan en relación con la búsqueda de apoyo y de explicaciones a lo que les ha sucedido. Ambos testimonios confirman que la confianza depositada en Dios, ayuda a los padres a vivir con la confianza y certeza necesarias poder superar la situación que les ha tocado vivir, ya que Dios también ha depositado esa confianza en ellos para salvar satisfactoriamente dicha circunstancia. Además, estos padres se sienten

apoyados y acompañados durante la mayor parte del proceso de aceptación, lo que les ayuda a vivirlo de forma más serena al abandonarse a los designios divinos. Los profesionales explican que los padres que no manifiestan convicciones tan certeras, muestran mayor tendencia a preguntarse a sí mismos el porqué de lo que les ha ocurrido, siendo más complicado para ellos alcanzar una respuesta única y concluyente.

**MT1- 1:6 [Esto nos lo ha mandado Dios, es un regalo. Y los otros no encuentran la explicación.] (216:216); 1:7 [...yo creo que ayuda mucho. Yo creo que para ellos es una suerte, de hecho.] (200:200)**

Sin embargo, la vivencia religiosa no es exclusiva ni principalmente la red de apoyo con la que cuentan los padres, si no que ambos mencionan que la pareja, la familia y el colegio son las vías más importantes de sostén en el proceso de aceptación y también de crianza de un hijo con SD. En lo referente al ámbito escolar, padres y madres elogian el esfuerzo, el trato y la profesionalidad del personal que se encuentra a cargo de la atención sus hijos, mientras que los profesionales entrevistados se sienten, asimismo, profundamente valorados y respetados por parte de las familias, aunque comprenden que, en ocasiones, las pautas de orientación y actuación que ofrecen a las familias no son seguidas rigurosamente por las mismas, no por falta de interés o valoración, sino por falta de tiempo o destreza.

**L1 - 3:1 [Sí, yo creo que la verdad, los padres a la... a la figura del logopeda, en general, le tienen muchísimo respeto.] (300:300); 3:2 [Están muy agradecidos en general.] (306:306)**

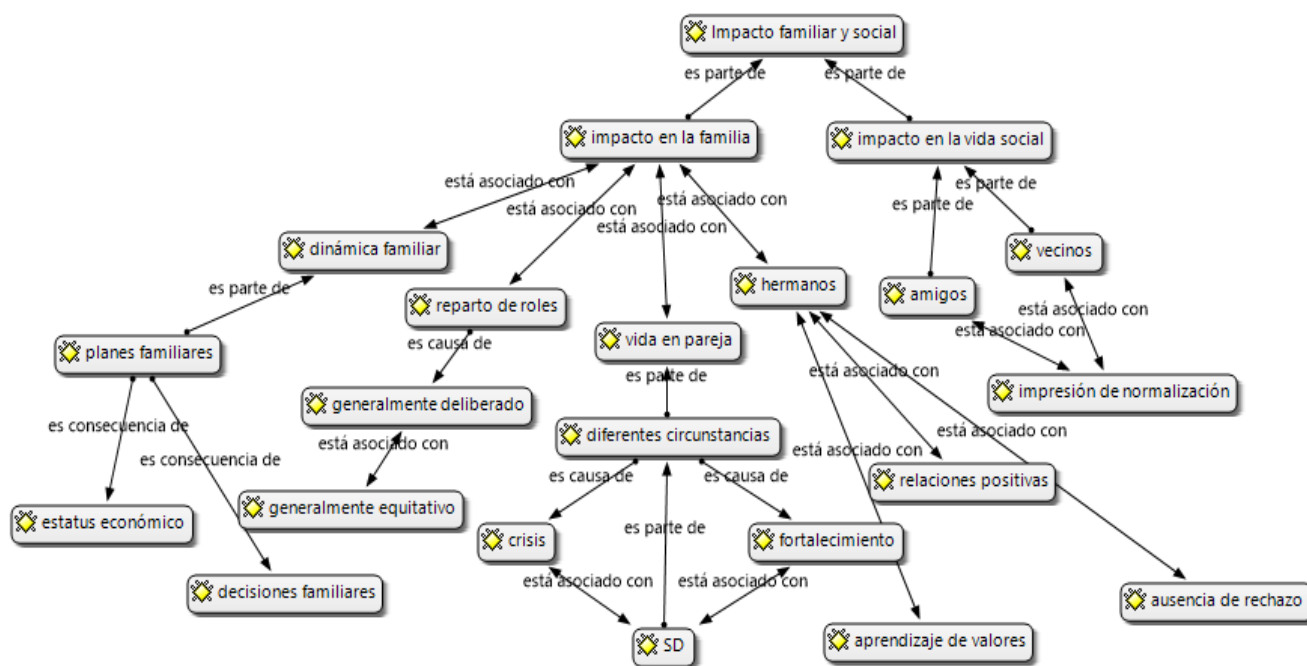
**MT1- 1:9 [Son muy agradables] (398:398); 1:10 [Entienden también la labor que tú haces.] (402:402)**

**MT2- 4:2 [Respetan la figura de la profesora, siempre.] (405:405); 4:3 [Nos quieren y nos tienen bastante aprecio.] (401:401)**

**L2- 2:7 [Aquí lo ven muy fácil, pero luego llegan a su día a día, y no es todo tan fácil como se lo hemos puesto nosotros. O es que requiere mucho trabajo.] (494:494); 2:8 [Pero sobre todo se quejan de falta de tiempo.] (500:500)**

### ***c) Categoría 3: Impacto familiar y social***

Fig. 36: Vista de red una vez triangulados los datos de la categoría “impacto familiar y social”.



(Fuente: Elaboración propia)

Cuando se analizan las respuestas que los padres y las madres ofrecen a la pregunta de si existe un reparto equitativo de las tareas familiares y, concretamente, en el cuidado y la responsabilidad de crianza del hijo con SD, todos los casos, excepto uno, afirman que el reparto de roles se distribuye de forma equitativa, por lo que en los casos en los que solo un miembro asume la carga principal (en la muestra estudiada, la madre) esta decisión se toma de forma libre y deliberada, como modo de vida familiar y personal. Los profesionales especifican que cuánto más jóvenes son los matrimonios, el reparto de tareas y roles se realiza de forma más equitativa, teniendo en cuenta que ya no solamente el padre se encarga de asumir las tareas profesionales, sino que las madres jóvenes están altamente involucradas en el mundo laboral. El hecho de que ambos miembros de la pareja sean trabajadores activos conlleva a que el reparto de tareas se haga de forma organizada y premeditada. No obstante, los profesionales detallan que la comunicación principal que mantienen con las familias se realiza a través de la madre, bien vía agenda escolar o vía teléfono, aunque ésta esté en activo laboral, mientras que a las tutorías personales se intenta, por parte de los dos grupos, que asistan ambos miembros. Los padres y las madres explican que el hecho de que las madres sean el contacto directo con el centro escolar es una decisión que ellos conjuntamente han decidido tomar y que, en este caso, los padres (varones) estarían asumiendo otro tipo

de responsabilidad compensatoria diferente en otro ámbito de la crianza del hijo (por ejemplo, recogerle de la ruta escolar, llevarle al dentista, etc.).

**P1 - 4:26 [Porque nos dividimos las tareas y, entonces, ella es la que tiene comunicación por la agenda.] (442:442)**

En el ámbito familiar ningún padre o madre reporta variaciones, ni positivas ni negativas en su vida de pareja a causa del SD. Los profesionales, que por su experiencia han accedido y acceden a una muestra amplia de parejas con hijos con SD, comentan que el asumir el hecho de tener en el seno familiar un hijo con SD, así como el reto de su crianza, es un proceso que comporta una serie de factores que puede poner en entredicho la fortaleza de la pareja. Especifican que los momentos iniciales de recibimiento de la noticia, así como los momentos posteriores en los que hay que realizar una toma de decisiones concreta, pueden acarrear situaciones específicas de confrontamiento entre ambos cónyuges. Pero el SD es concebido por ambos grupos como una circunstancia especial dentro del ciclo familiar y que, al igual que en la presente muestra ha surgido esta circunstancia en concreto, en otros casos surgirán otras situaciones igualmente especiales que pondrán en jaque la resiliencia familiar y de la pareja. Por tanto, el SD, otro tipo de discapacidad, una enfermedad, un fallecimiento u otra clase de circunstancia imprevista pueden ser los detonantes precisos para, o bien afianzar los lazos familiares y potenciar fuertes estrategias de resiliencia, o bien causar la ruptura de la estabilidad de la pareja o de la familia. En cualquier caso, ambos grupos reconocen que asumir el SD en el seno familiar es un reto, que en ocasiones aporta momentos de crisis e incertidumbre, mientras que en otros períodos aporta momentos de profunda felicidad y realización personal y familiar.

**L2 - 2:1 [Es como un reto, que tiene que asumir la pareja, que, yo creo que, realmente no se esperaba.] (266:267)**

Profundizando en el ámbito de los hermanos, tanto la visión que ofrecen los padres como los profesionales sobre las relaciones fraternales con niños con SD es muy positiva, puntualizando incluso los profesionales que ellos advierten una cierta ventaja sobre los hermanos de niños con otro tipo de discapacidades. Esta circunstancia puede venir determinada por el hecho de que, en términos medios y generales, el SD no implica en sí mismo problemas graves de comportamiento o de comunicación, tal y como sí puede ser el caso de los trastornos del espectro autista. Por este motivo, ambos grupos están



de acuerdo en que el carácter habitualmente sociable y despreocupado de los niños con SD, facilita el éxito en el establecimiento de vínculos afectivos. Ninguno de los dos grupos advierte rechazo entre hermanos con y sin SD, aunque ambos coinciden en la preocupación que los padres manifiestan a la hora de intentar conseguir un reparto equitativo entre la atención de sus hijos con y sin SD. Las dos muestras participantes reconocen que, en ocasiones, los padres sí tienen que dedicar mayor cantidad de tiempo a los hijos con SD debido a las necesidades derivadas de su discapacidad, tal y como revisiones e intervenciones clínicas, asistencia a terapias o tratamientos rehabilitadores; aunque no por ello se observan casos de rechazo o de depresión en los hermanos de estos niños.

**MT2 - 4:5 [Rechazo (entre hermanos) así... rechazo directo no.] (314:314); 4:6 [No es lo común.] (320:320); 4:7 [Siempre es un caso aislado. No es lo normal.] (326:326)**

Referente a otros estratos familiares (tíos, primos, abuelos...), los profesionales no hacen ninguna alusión concreta, por considerar que la relación que mantienen con estos grupos desde su posición profesional no es lo suficientemente directa ni frecuente.

No obstante, los profesionales sí hacen diferentes referencias al tipo de dinámica familiar que se establece en familias con un hijo con SD. Consideran que la mayor parte de ellas focalizan sus esfuerzos en normalizar su situación al máximo posible, coincidiendo en este aspecto con la visión que las propias familias entrevistadas tienen sobre sí mismas. Ambos colectivos hacen hincapié en la intención que los grupos familiares presentan a la hora de realizar sus planes cotidianos de manera ordinaria, aunque los profesionales delimitan este intento de normalización a la clase de familia. Es decir, que depende de cada sistema familiar concreto, así como de su estatus financiero, el tipo de actividades y planes organizados y la implicación en ellos de cada uno de los miembros.

**L2 - 2:2 [Dentro de los planes normales no hay ninguna limitación realmente.] (341:341)**

**L1- 3:5 [Depende de la familia.] (229:229) - 3:6 [Pero yo creo que las familias que... tienen niños con SD les tratan como a uno más y siguen haciendo lo mismo, lo que ellos hacían antes... ir a patinar, ir de excursión...] (229:229); 3:7 [Pues siguen haciendo lo mismo con sus hijos.] (229:229)**

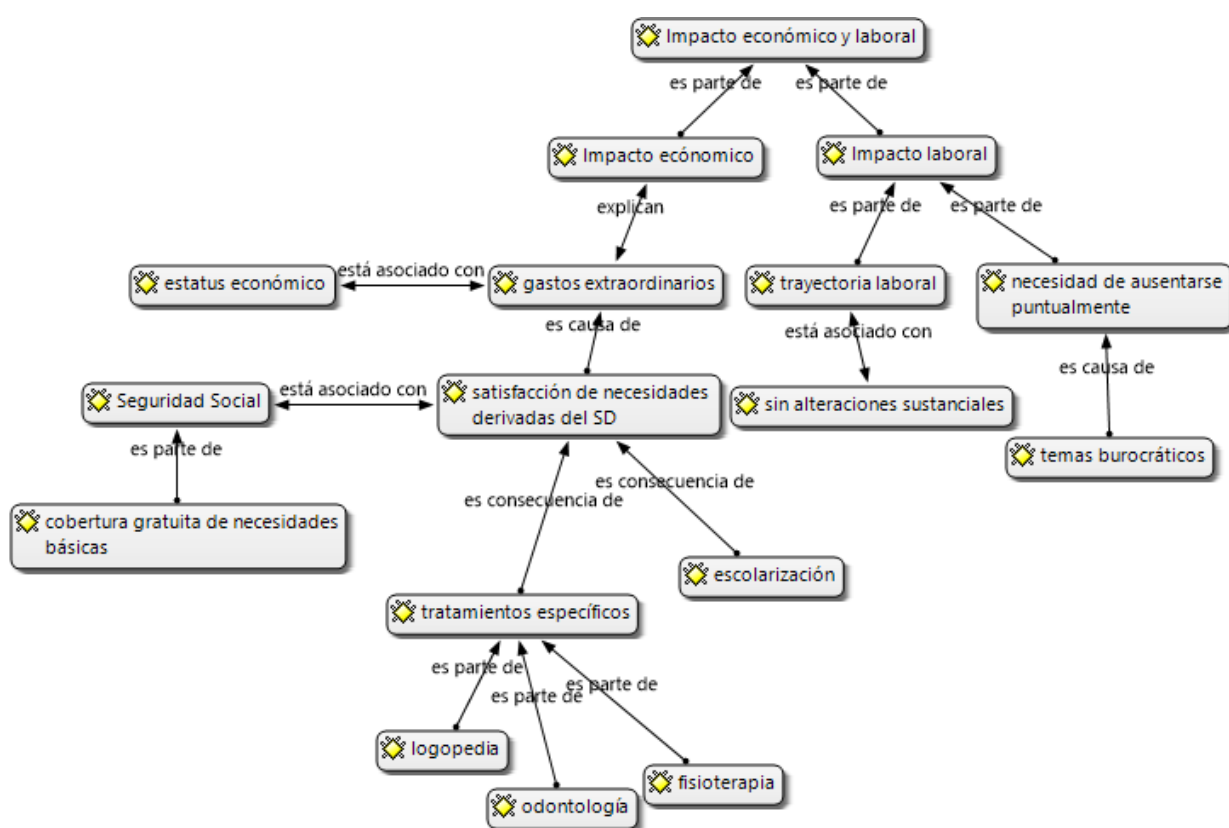
Respecto al nivel de vida social de las familias con un hijo con SD, ninguno de los dos grupos de informantes expone la existencia de alteraciones significativas originadas por el hecho de tener un hijo con SD, especificando que son otras variables las que determinan el tipo de vida social mantenida por las familias.

MT2- 4:8 [Yo creo que (la vida social) no (se ve disminuida) o no debería, por lo menos.] (348:348)

L2 - 2:12 [Los amigos, los vecinos... aceptan muy bien estar con una familia con un niño con SD.] (350:350)

**d) Categoría 4: Impacto económico de la discapacidad en la familia**

Fig. 37: Vista de red una vez triangulados los datos de la categoría “impacto económico”.



(Fuente: Elaboración propia).

Padres, madres y profesionales coinciden en el hecho de que tener un hijo con SD en la familia ocasiona gastos extraordinarios, especialmente relacionados con la satisfacción de necesidades originadas por el síndrome. Ambos grupos comentan que, concretamente, los tratamientos específicos, como las sesiones de fisioterapia o

logopedia, suponen en el sistema familiar un desembolso adicional no planificado, y que, evidentemente, el esfuerzo económico que éstos representan varía según el estatus financiero de cada familia en cuestión. No obstante, los profesionales ponen mucho énfasis en la gran cobertura gratuita y en la calidad que ofrecen la Seguridad Social y los servicios públicos estatales en España, considerando, que si la familia lo desea o presenta la necesidad tiene la opción de acceder sin coste alguno a todo tipo de atenciones educativas y clínico – sanitarias, exceptuando la atención odontológica específica y la logopedia.

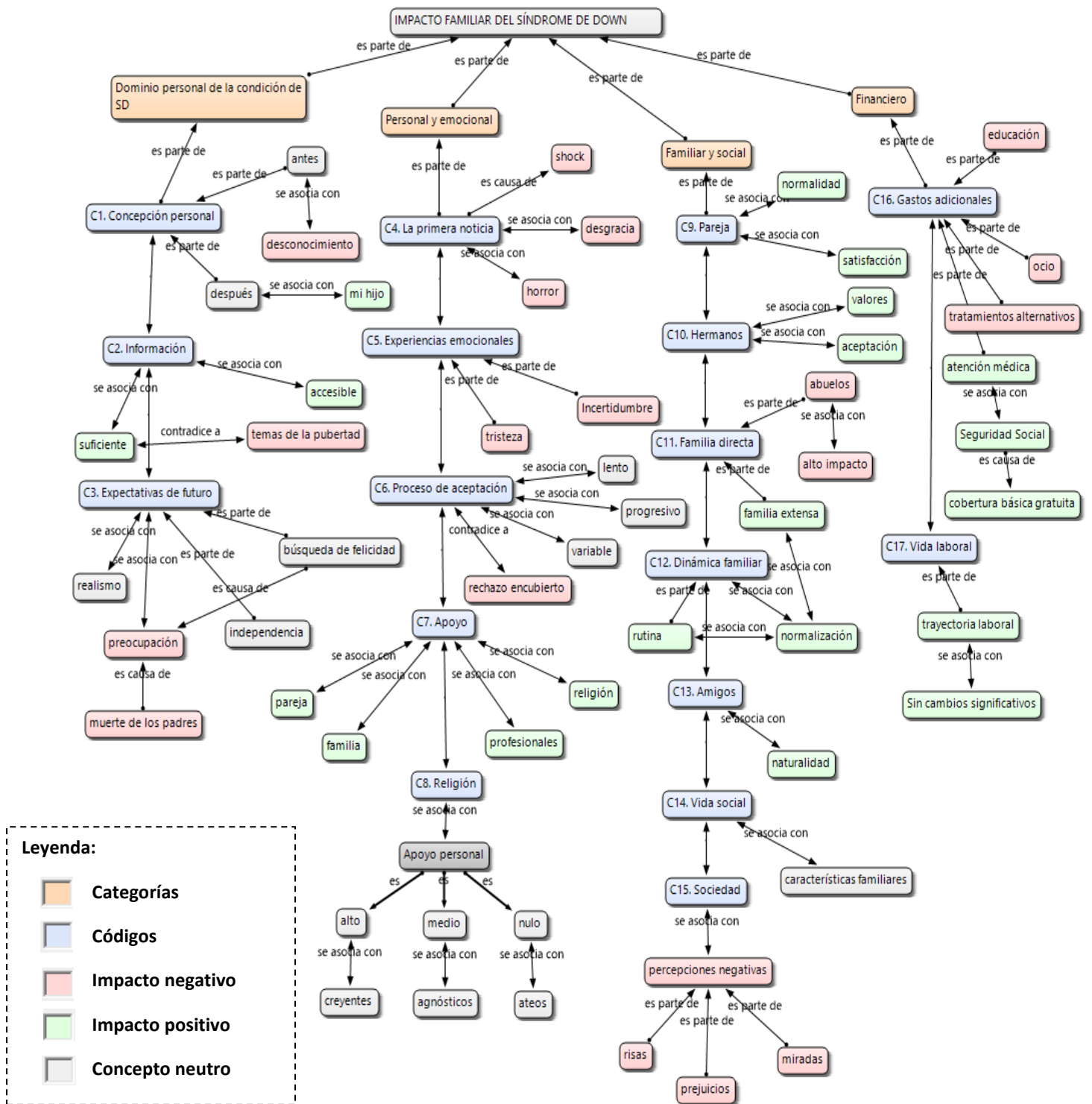
**MT2 - 4:1 [Le llevas a terapias externas, externas al colegio, tipo la logopeda o la psicopedagoga que viene a casa a ayudarle a leer, terapia con perros... yo que sé, piscina... o sea, acarrea unos gastos diferentes.] (354:354)**

**MT1 - 1:8 [Depende del nivel de la familia y depende, también, de lo que la familia quiera... quiera un poco gastar en el niño.] (358:358)**

En referencia a la vida laboral paterna y materna, los profesionales, al igual que las familias, señalan que el SD no tiene por qué provocar alteraciones sustanciales. Están de acuerdo en que la jornada educativa cubre gran parte de la jornada laboral, exactamente igual que ocurre con las jornadas escolares de educación ordinaria de sus otros hijos (debe recordarse que la muestra está tomada en un centro específico de atención a alumnos de educación especial), aunque ambos especifican la necesidad de ausentarse en momentos puntuales para la realización de trámites burocráticos (por ejemplo, la solicitud del certificado de minusvalía o la renovación de la tarjeta acreditativa de situación de discapacidad...) o la asistencia a revisiones o consultas médicas, las cuales se llevan a cabo de forma más frecuente que en población sin discapacidad.

### ***Etapa 3: Generación de la teoría***

**Fig. 38: Teoría generada a partir del análisis de las entrevistas parentales y profesionales sobre el impacto familiar del síndrome de Down.**



(Fuente: Elaboración propia)

La categoría principal en torno a la cual giran el análisis y posterior desarrollo de la teoría fundamentada es el “impacto familiar del síndrome de Down”. A partir de ella, padres y

profesionales manifiestan su visión personal sobre cuatro subcategorías específicas (“dominio personal del SD”, “impacto personal y emocional”, “impacto familiar y social” e “impacto financiero”) que engloban 17 códigos relacionados con el impacto que el SD provoca en cada una de las categorías familiares mencionadas.

El impacto sugerido en cada una de las categorías y códigos resulta variable, dependiendo de la percepción personal de cada individuo, a pesar de poder detectar, una vez analizados los resultados, un consenso general caracterizado por la estabilidad y normalización de la situación. La comparación realizada entre los dos grupos participantes (padres y profesionales) permite la obtención de una visión más amplia y completa sobre una misma realidad.

La teoría generada explica que el hecho de la parentalidad de un hijo con SD supone un reto para los padres, que influye asimismo en los demás miembros de la familia, así como en la estructura y dinámica del sistema familiar, definiéndose esta influencia como variable y dependiente de múltiples factores. Así mismo, la teoría informa de la superioridad del impacto positivo (a nivel de relaciones de pareja, de hermanos y de familia extensa; de dominio y conocimiento de la circunstancia; de satisfacción de apoyos personales o de complacencia con el tipo de vida familiar, entre otros) frente al negativo (a nivel de shock inicial ante el conocimiento de la primera noticia, incertidumbre sobre el futuro del hijo con SD el día que los padres fallezcan o necesidad de recursos financieros, reportados por algunas de las familias). En la figura 38 se puede consultar la red categórica de relaciones originadas en la teoría generada, así como el tipo de impacto (negativo, positivo o neutro) de cada uno de los conceptos fundamentales surgidos durante las entrevistas a padres y profesionales.

#### 6.1.4. Discusión

Los resultados sugieren la existencia de impacto en niveles heterogéneos sobre diferentes dimensiones del ámbito familiar originado por el nacimiento de un hijo con SD. Si bien, cada situación familiar debe ser considerada de forma independiente, este estudio permite una aproximación a la percepción en primera persona de la situación real de familias contemporáneas viviendo una situación de discapacidad en su seno.

### ***Mi hijo tiene síndrome de Down. La experiencia de la parentalidad***

Los resultados de la presente investigación, corroboran estudios previos que sugieren que la **parentalidad** de un hijo con síndrome de Down aporta tanto cohesión, como experiencias y valores positivos al sistema familiar (Choi y Riper, 2016; Korkow – Moradi et al., 2017; Nelson et al., 2016; Pillay et al., 2012; Povee et al., 2012; Riper, 2003; Skotko et al., 2011a; Skotko et al., 2015), en contraposición a hallazgos anteriores que señalan una asociación negativa entre la crianza de un hijo con discapacidad y el funcionamiento familiar (Farber y Kirk, 1959; Gath, 1977; Kramm, 1963; Schonell y Watts, 1956).

La **sensación** percibida en las familias es de normalidad hacia su situación, observando que a pesar de haber acogido la noticia del SD de sus hijos como un evento imprevisto e impactante, han sido capaces de desarrollar las estrategias necesarias para afrontar la situación de manera resolutiva, a través de la adquisición de habilidades cohesivas de afrontamiento familiar. Actualmente, estas familias se autoperciben como grupos familiares de desarrollo típico, envueltos en una rutina caracterizada por la normalidad. Esta sensación de normalidad ya percibida por Cunningham (1996) en las familias de niños con SD, engloba a los diferentes miembros que conforman la familia extensa. **Conyugalmente**, los padres y madres entrevistados manifiestan altos índices de cohesión y apoyo entre los dos miembros de la pareja, descartando la idea de la discapacidad como argumento de problemas maritales o, incluso causa de divorcio. La literatura actual hace hincapié en que la tasa de divorcios y separaciones de familias viviendo situaciones de discapacidad en sus hijos es homóloga a la exhibida por familias típicas; e, incluso dentro de la discapacidad, las familias con un hijo con SD muestran una tasa de divorcio más baja al compararla con familias con otro tipo de discapacidades (Carr, 1988; Gath y Gumley, 1986; Lederman et al., 2015; Urbano y Hodapp, 2007). La corriente en boga puntualiza que la comunicación de un diagnóstico de discapacidad puede ser asumido como un evento estresor puntual al que la pareja debe hacer frente en un momento concreto de su ciclo vital, mientras que a la larga fomenta la creación de un vínculo más sólido entre los miembros de la pareja, quienes han sabido superar juntos y con éxito un desafío imprevisto. Así mismo, el reparto de tareas entre los miembros de la pareja, es contemplado por las mismas como justo y equitativo. En este aspecto es necesario hacer hincapié en las diferencias encontradas entre la perspectiva de los padres y la de los profesionales. En consonancia con Pereira – Silva et al. (2015) y

Wagner et al. (2005), los profesionales señalan que a pesar de existir actualmente un incremento del porcentaje de tareas familiares compartidas equitativamente por ambos miembros de la familia, las responsabilidades derivadas de la crianza de los hijos sigue asumiéndose de forma mayoritaria por las madres, en comparación a los padres.

Retomando la línea observada de percepciones positivas por parte de los familiares con un caso de SD en su seno, los padres perciben, asimismo, actitudes positivas de sus otros hijos respecto a sus primogénitos con SD. En consonancia con otros estudios, los padres perciben que sus hijos sin discapacidad poseen un buen autoconcepto de sí mismos y de sus **hermanos** (Graff et al., 2012; Riper, 2000; Skotko y Levine, 2006) y que, inclusive, han desarrollado a partir de la situación vivida, un bagaje de valores humanos altamente beneficioso para sí mismos (Cuskelly, 2016; Mandleco y Webb, 2015; Skotko et al., 2011b; Skotko et al., 2015; Urbano y Hodapp, 2007). La relación entre hermanos percibida por la muestra analizada (tanto padres como profesionales) es buena y satisfactoria, no encontrando casos concretos de rechazo implícito ni explícito por parte de hermanos sin discapacidad hacia hermanos con SD (Cuskelly, Jobling, Chant, Bower y Hayes, 2002).

La presente investigación pone de manifiesto, así mismo, la importancia que los sistemas y **fuentes de apoyo** (especialmente, pareja, familia, profesionales y creencias religiosas) poseen en relación al sistema familiar (Pereira – Silva et al., 2015; Povee et al., 2012; Rooke y Pereira – Silva, 2016). El presente estudio corrobora el valor que los cónyuges otorgan a la pareja, con la cual aseguran coincidir en las opiniones respecto a la crianza de su hijo y a la cual consideran como principal pilar de apoyo (Rooke y Pereira – Silva, 2016). No obstante, una de las diferencias primordiales encontradas en el análisis de los discursos de las familias y de los expertos es la existencia de cierto desequilibrio, percibido por los profesionales entre la visión del padre y de la madre sobre la situación del hijo, el estilo de crianza y el reparto de tareas. Estos resultados se apoyan en investigaciones como las llevada a cabo por Povee et al. (2012) y Romero y Peralta (2012), quienes observaron que la existencia de diferencias significativas en el estilo educativo entre los padres conllevaba al surgimiento de pequeños enfrentamientos entre ambos.

Por su parte, los sistemas de creencias y valores espirituales funcionan como una fuente fundamental de apoyo y sostén, siempre y cuando los padres se muestren abiertos a ellos (Nelson et al., 2013; Nelson et al., 2016). Es decir, las personas que manifiestan una fe profunda, encuentran en la religión un pilar fundamental en el que sostenerse y vivir con tranquilidad su día a día. Mientras que aquellos individuos que no profesan afinidad por ningún tipo de confesión no encuentran consuelo o fundamento espiritual en el que apoyarse. En este aspecto, la presente investigación aporta resultados en esta misma línea. Mientras que para los padres y madres creyentes, la religión juega un papel decisivo a la hora de aceptar el diagnóstico del hijo, para los padres no creyentes, este proceso de aceptación se sustenta en otro tipo de recursos personales. Nelson et al. (2013, 2016), pusieron de manifiesto la importancia que jugaba el rol de las creencias espirituales, a partir del testimonio de varios padres y madres que corroboraron la idea que sus creencias religiosas les ayudaban considerablemente a la hora de afrontar con éxito, tranquilidad y seguridad su papel de padres de una criatura con SD.

En términos generales, la **dinámica general** observada en las familias con un hijo con SD es de normalidad, permitiendo que el grupo familiar haga naturalmente su rutina diaria, sin tener que realizar grandes cambios expresos por su hijo con SD (Cunningham, 1996; Povee et al., 2012).

### ***Los retos de la parentalidad del SD. Dimensiones con mayor impacto***

El presente estudio, coincide con las investigaciones que sostienen que la idea de que el nacimiento de un hijo con discapacidad se constituye como un evento inesperado, que impacta profundamente en los padres causando un desequilibrio inicial en la estructura familiar como consecuencia de la desavenencia de la idealidad de las expectativas parentales (Greiner y Conklin, 2015; Miranda et al., 2017). Padres, madres y profesionales explican que el momento de la **primera noticia** es vivido con sorpresa y confusión, siendo la emoción más referenciada la tristeza, coincidiendo estos hallazgos con estudios realizados actualmente sobre la transmisión de esta primera noticia (Collins y Coughlan, 2016; Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de la Atención Temprana – GAT, 2011; Flórez, 2017a; Korkow – Moradi et al., 2017; Pereira – Silva et al., 2015). Así mismo, este estudio coincide con Hartway, (2016) en el hecho de que el momento de la primera noticia se consolida como una circunstancia que adquiere



vital importancia para la trayectoria de vida de los padres, quienes recordarán dicho momento durante toda su vida.

Así mismo, la **crianza** de un niño con SD genera incertidumbre en los padres que inicialmente desconocen las futuras necesidades de su inesperado bebé. Si bien es cierto que los padres de esta investigación se sienten satisfechos con el nivel de información que poseen, así como con la facilidad de acceso a la misma en caso de surgir una necesidad de ampliación o profundización sobre algún aspecto concreto, señalan que presentan dudas a la hora de resolver cuestiones acerca de temas de desarrollo en la **adolescencia** y aspectos de la reproducción sexual. Mientras que las investigaciones desarrolladas por Nelson et al. (2016) y Woodman (2014) aseveraron que a partir de la adolescencia los niveles de estrés de los cuidadores de personas con SD descienden significativamente, incrementándose la confianza y seguridad de las capacidades de parentalidad; Bastos y Deslandes (2009), Casarin (2003), Oliveira et al. (2016) y Pereira – Silva et al. (2015) corroboraron los datos recogidos en el presente estudio, especificando que la adolescencia se constituye como una de las etapas del desarrollo de los hijos con discapacidad en la que los padres se muestran más inseguros y con mayor nivel de estrés a la hora de decidir y actuar en referencia a temas de desarrollo, ya que no cuentan con la información necesaria de poblaciones atípicas para solventar sus dudas. La red social y la profesional se constituyen en este período como dos de los pilares fundamentales de apoyo para la familia.

Al hablar de parentalidad es preciso recalcar que el hecho de la crianza de un hijo no sólo incide de manera directa sobre los padres, sino que posee diversas repercusiones en los demás miembros de la familia (Arellano y Peralta, 2013; Migerode et al., 2012; Rooke y Pereira – Silva, 2016). Mientras que sobre los padres existe una serie de impactos determinados (Choi y Riper, 2016; Nelson et al., 2016; Skotko et al., 2011a; Staats et al, 2015), otros individuos del conjunto familiar requieren así mismo una atención especial. El aspecto más relevante del impacto del SD en la familia extensa, mencionado por todos los padres y madres, es el impacto que el diagnóstico de su hijo tiene sobre los **abuelos**. El diagnóstico de una circunstancia de discapacidad en los nietos supone consternación y conmoción en los abuelos, así como la necesidad de recomponer drásticamente las expectativas que habían conjeturado con tanta ilusión

para sus nietos (Woodbridge, Buys y Miller, 2011). Tres son los factores que los padres y las madres de este estudio atribuyen a la dificultad en la aceptación del cuadro diagnóstico de un nieto: la avanzada edad de sus padres, la situación y perspectiva negativista de la discapacidad existente en la época de éstos y el desconocimiento de casos reales, así como de información concreta relacionada con el cuadro diagnóstico. En consonancia con este dato, Miller, Buys y Woodbridge (2012) aseveraron la necesidad expresada por los abuelos de nietos con diferentes discapacidades, de poseer mejores recursos y apoyos relacionados con lo que le sucedía a sus nietos, así como establecer contacto con abuelos y familias que se encontrasen en la misma situación que ellos. No obstante, los abuelos, superada la etapa inicial de shock, se consolidan como uno de los principales apoyos parentales en lo relacionado con la crianza de un hijo con discapacidad, estableciendo estrechos y fuertes vínculos afectivos con sus nietos (Archiza y Simões, 2014; Miller et al., 2012; Woodbridge et al., 2011). Cabe destacar que el rol de crianza de los nietos por parte de abuelos se encuentra altamente extendido en la sociedad actual, por lo que existe la necesidad de ahondar en las necesidades y situación de los abuelos que se encuentran a cargo de población con discapacidad para asegurar, de este modo, el bienestar no sólo del abuelo – cuidador, sino también de todo el conjunto familiar (Pittman, Nodvin y Howett, 2016).

La crianza de un hijo con SD, así como la calidad de vida familiar e individual, se encuentran íntimamente ligadas al estatus económico de la familia. Esta idea queda igualmente reflejada en el presente estudio que en las investigaciones llevadas a cabo por Foley et al. (2014) y Haimour y Abu – Hawwash (2012). La posibilidad económica se vincula de forma directa a la accesibilidad de unos u otros recursos. Es preciso señalar que en España se goza, actualmente, de una amplia cobertura sanitaria gratuita y universal ofrecida por la Seguridad Social, factor que es necesario tener en cuenta al revisar la literatura internacional que examina los costes que produce la discapacidad infantil en la familia (Anderson, Dumont, Jacobs y Azzaria, 2007; Cuckle et al., 2013; Geelhoed et al., 2011; Kageleiry et al., 2017; Lavelle et al., 2014; Song et al., 2013; Stabile y Allin, 2012). Dado que en España la mayor parte de los gastos médicos ocasionados por la discapacidad se encuentra sufragada por el sistema sanitario estatal, el coste asumido por las familias españolas es mucho menor si se compara con familias de otras nacionalidades, como es la estadounidense, que se ven en la obligación de

costear personalmente un seguro médico privado, sin tener en cuenta la situación de salud específica en la que vive cada uno de los miembros del conjunto familiar (Kageleiry et al., 2017; Stabile y Allin, 2012). No obstante, a pesar de gozar de esta cobertura sanitaria, las familias de este estudio confirman la necesidad de tener que acudir a tratamientos adicionales, como logopedia, fisioterapia u odontología (Geelhoed et al., 2011) o recurrir a servicios de ocio y tiempo libre especializados (Povee et al., 2012), que suponen una fuerte demanda económica para el sistema familiar. Este tipo de gastos extra es asumido con cierta holgura por familias de nivel económico más alto, mientras que familias con un estatus financiero menos desahogado reportan que afrontar este tipo de gastos adicionales no se encuentra dentro de sus posibilidades financieras, por lo que se ven en la obligación de prescindir de dichos servicios.

Otro gran reto que manifiestan los padres a la hora de vivir con la experiencia del SD se vincula con las actitudes y prejuicios negativos exhibidos mayoritariamente por terceras personas, ajenas a sus familias. Reacciones ofensivas hacia sus hijos con SD por parte de la **sociedad**, que actualmente se concibe como avanzada y progresista en referencia al pensamiento social, son causa de daños emocionales en los padres de dichos hijos. Flórez (2012) recordó en su estudio que no resultaba tan complicado hoy en día percibir este tipo de actitudes, a veces muy poco sutiles, que provocaban en las familias inevitables sentimientos de dolor y frustración. Lyons et al., (2016), en la misma línea que el presente estudio, reflejaron testimonios de padres con hijos con SD que consideraban que las actitudes negativas sociales constituían una barrera fundamental para la consecución de una participación plena de sus hijos en actividades sociales de la vida diaria.

Para finalizar, en relación a las **expectativas** parentales a largo plazo concernientes a las personas con SD existe un consenso implícito en la manifestación de las mismas. Homogéneamente, todos los padres de este estudio, en consonancia con los participantes de otras investigaciones, muestran altos índices de preocupación a la hora de hablar del futuro de sus hijos, coincidiendo en la necesidad de buscar un lugar de confianza en el que sus hijos puedan vivir cuando ellos fallezcan (Pillay et al., 2012). Para favorecer el alcance de estas expectativas, los padres tienden a desarrollar estrategias de acción, concentradas en ofrecer a sus hijos la mayor cantidad de destrezas posibles

que fomenten su autonomía e independencia. Todos los padres comparten la misma idea de que sus hijos puedan optar a trabajar en puestos especializados y adaptados a las características individuales de cada caso, siendo su principal prioridad la garantía de que sus hijos se encuentren en un futuro atendidos por personas morales y honradas. Los profesionales entrevistados, en consonancia con investigaciones actuales (Flórez, 2016a; George, Vickers, Wilkes y Barton, 2006; Whittingham, Wee, Sanders y Boyd, 2011; Whittingham, Wee, Sanders y Boyd, 2013) hacen hincapié en el estrecho vínculo existente entre el cumplimiento de las expectativas parentales y la situación real del hijo. Cuanto mayor nivel de realismo aporta la visión parental, más sencillo es encontrar una solución adecuada evitando situaciones dominadas por la frustración emocional.

### 6.1.5. Conclusiones

El impacto referente al SD que los padres perciben sobre diferentes variables dentro de su familia es el tema central del presente estudio, en el que tanto los propios padres participantes como diferentes profesionales del ámbito de la educación especial aportan su visión personal sobre una misma circunstancia. Esta investigación proporciona una visión completa y real de la situación actual y de las perspectivas de las familias con un hijo con SD.

Los padres de un hijo diagnosticado de síndrome de Down, expresan una visión positiva sobre el hecho de la parentalidad de su hijo, así como del impacto global que éste provoca sobre la familia. Las familias de estas características se perciben así mismas como familias típicas, expresando una visión normalizada de su situación, aunque detectan aspectos concretos en los se hacen patentes necesidades específicas.

Los resultados de este estudio contribuyen a la comprensión de las necesidades que emanan de las familias con un hijo con discapacidad, y en concreto con SD, en su seno. A partir de dichos resultados, se hace patente la necesidad de que instituciones, organismos y profesionales del ámbito de la discapacidad se conciencien de la importancia que encierra el conocimiento de la situación real de cada familia, para ofrecer respuestas de intervención útiles y significativas. Trabajar a partir de las necesidades manifestadas por cada familia, ajustándose a las expectativas parentales,

ayuda a desarrollar y aplicar programas de intervención provechosos, con mayores posibilidades de éxito.

### ***Limitaciones y futuras líneas de investigación***

Se han detectado diversas limitaciones en el desarrollo del presente estudio, encontrándose la mayor parte de ellas asociadas a la muestra seleccionada. En primer lugar, se considera que el tamaño de la muestra es reducido en comparación con la población total de familias con hijos con SD en España y los profesionales en activo que trabajan actualmente con este tipo de población. Asimismo, en la misma línea se declara la existencia de diversos sesgos por el hecho de pertenecer la totalidad de la muestra a un mismo centro de educación especial, de tipología concertada de la Comunidad de Madrid, lo que implica una gran homogeneidad en la tipología de las familias estudiadas. Por este motivo sería necesario que en futuras investigaciones se tuviese en cuenta una muestra de mayor tamaño caracterizada por una heterogeneidad más amplia en lo referente a las variables económicas, socioculturales, educativas e ideológicas.

Mientras que el presente estudio se centra en analizar únicamente el impacto que el SD posee sobre la familia, sería muy beneficioso que futuras líneas de investigación se centraran en el análisis del impacto de otro tipo de discapacidades para establecer parámetros comparativos entre diferentes grupos etiológicos. De este modo se puede llegar a comprender de una manera más profunda el impacto de la discapacidad en los sistemas familiares. Otra línea de investigación posible corresponde a la posibilidad de analizar en subgrupos familiares determinados (abuelos, hermanos, tíos o primos) el impacto que el SD o la discapacidad tiene sobre ellos, para conocer complejamente la repercusión que la discapacidad tiene sobre diferentes miembros del grupo familiar. Por último, se propone una última línea investigativa, centrada en el análisis de las perspectivas profesionales del funcionamiento de las familias con hijos con SD versus otro tipo de discapacidades.

## 6.2. SEGUNDA FASE: ESTUDIO PILOTO DE LA ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN (SERRANO, 2017)

El presente estudio nace con el propósito de desarrollar un instrumento estandarizado de evaluación del impacto que el síndrome de Down de un hijo provoca en el sistema familiar.

Para elaborar la primera versión de la escala se utiliza la extensa revisión bibliográfica previamente realizada sobre la materia en cuestión, así como los resultados obtenidos en la primera fase de investigación, en base al análisis ejecutado con Atlas.ti de las entrevistas semiestructuradas a familias y profesionales. Los datos recogidos dan lugar a la constitución de las dimensiones principales que delimitan los elementos fundamentales de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017). En base a dichos elementos se reconocen los indicadores sobre los que subsiguientemente se desarrolla la primera redacción de los ítems de la escala. Posteriormente se administra la escala a una muestra representativa de padres y madres con al menos un hijo con síndrome de Down y se analizan estadísticamente las propiedades del constructo utilizando el software de análisis predictivo SPSS.

### 6.2.1. Método

#### **Diseño metodológico**

El presente estudio mantiene un diseño en base a la tradición cuantitativa.

El objetivo se centra en desarrollar la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* para posteriormente proceder a su validación. En esta primera fase o estudio piloto, se administra la primera versión de la escala, consistente en 62 ítems a una muestra de 31 personas (todas ellas padres o madres de un hijo con síndrome de Down). Tras la administración de la escala y la recogida de datos, se procede al análisis cuantitativo de los mismos, a través del análisis de fiabilidad y análisis de los descriptivos apoyándose en la utilización del paquete de análisis estadístico SPSS.

#### **Instrumento**

La primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) se desarrolla en un formato de test de rendimiento típico (debido a que su

propósito es el de analizar el comportamiento usual de una muestra) en base a nueve concepciones teóricas preconcebidas: concepción subjetiva del SD, ámbito emocional personal, ámbito religioso, ámbito familiar general, ámbito conyugal, impacto en los hermanos, impacto en los abuelos, vida social y ámbito económico.

Esta primera versión cuenta con 62 reactivos que son redactados y supervisados, posteriormente, por dos profesionales expertas en la materia: una profesora – Doctora de la Universidad Autónoma de Madrid, especializada en Ciencias de la Educación, miembro fundador de la Asociación Madrileña de Profesionales de Atención Temprana y asesora de la Fundación Prodis dedicada a la mejora de la calidad de vida de las personas con discapacidad intelectual, y una profesional licenciada en el campo de la psicología y experta en metodología de la investigación y métodos cuantitativos y cualitativos, así como asesora metodológica de la Cátedra de Patrocinio UAM – PRODIS y miembro del Departamento de Orientación de la Fundación Prodis. Desde una profunda revisión de los ítems por parte de las figuras expertas, se realiza una corrección de la redacción de los mismos, con la intención de adecuar su contenido, sentido y significado.

De este modo, se elabora una lista definitiva de 62 reactivos, que se agrupan en nueve concepciones teóricas preconcebidas. Por otra parte, cabe señalar que dentro de estas nueve categorías, se definen cuatro de ellas como categorías independientes: impacto familiar del SD en la pareja, impacto familiar del SD en los hermanos, impacto familiar del SD en los abuelos e impacto familiar del SD en el ámbito religioso. La intención es que estas cuatro categorías teóricas puedan ser aisladas de la escala general, dado que se presupone que en casos concretos dichos reactivos no pueden ser aplicados a la muestra participante por no ajustarse a su realidad o por no ser ítems con contenido significativo para la misma. De este modo, en caso de aplicarse la escala a una muestra concreta (por ejemplo, a padres o madres viudos o a padres y madres con hijos únicos) o en el caso de estar buscando solamente un tipo de información en concreto, las cuatro sub – escalas independientes podrían ser eliminadas de la escala general.

Así mismo, como formato de respuesta seleccionada se elige la opción de categorías ordenadas según el grado de acuerdo, lo que la convierte en una escala tipo Likert, siendo 4 los grados de posible contestación: “muy en desacuerdo”, “en desacuerdo”,

“de acuerdo”, “muy de acuerdo”. En el caso de las cuatro categorías independientes: ámbito conyugal, ámbito de hermanos, ámbito de abuelos y ámbito religioso, existe una quinta posible respuesta que corresponde a: “no aplicable a mi caso” y contabiliza como cero o nada. De este modo, si se administra a la muestra la escala completa pero un informante no se siente representado con el ítem por no ser aplicable a su caso, cuenta con la opción de marcar esta respuesta alternativa.

En la tabla 30 se pueden consultar los detalles básicos de la escala, entre los que se incluyen las concepciones teóricas previas con las que cuenta, las opciones de respuesta y la orientación de los reactivos.

**Tabla 30: Características de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Dimensiones	Puntuación	Orientación de los reactivos
<b>1. Concepción subjetiva del SD</b>	Puntuación 1 – 4	Reactivos: 5 Directos 5 Inversos
<b>2. Ámbito emocional personal</b>	Puntuación 1 – 4	Reactivos: 3 Directos 3 Inversos
<b>3. Ámbito religioso*</b> <b>*Sub – escala independiente</b>	Puntuación 1 – 4 + No aplicable a mi caso (sólo contesto si tengo creencias religiosas)	Reactivos: 4 Directos 2 Inversos
<b>4. Ámbito familiar general</b>	Puntuación 1 – 4	Reactivos: 3 Directos 3 Inversos
<b>5. Ámbito conyugal*</b> <b>*Sub – escala independiente</b>	Puntuación 1 – 4 + No aplicable a mi caso (sin cónyuge o pareja)	Reactivos: 3 Directos 2 Inversos
<b>6. Impacto en los hermanos*</b> <b>*Sub – escala independiente</b>	Puntuación 1 – 4 ( sin más hijos)	Reactivos: 3 Directos 4 Inversos



<b>7. Impacto en los abuelos*</b> <b>*Sub – escala independiente</b>	Puntuación 1 – 4 + No aplicable a mi caso (no existe la figura del/de la abuelo/a)	Reactivos: 2 Directos 3 Inversos
<b>8. Vida social</b>	Puntuación 1 – 4	Reactivos: 3 Directos 5 Inversos
<b>9. Ámbito económico</b>	Puntuación 1 – 4	Reactivos: 4 Directos 5 Inversos

(Fuente: Elaboración propia)

A continuación se presenta una tabla con el detalle de los 62 ítems con los que cuenta la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).

**Tabla 31: Redacción de los ítems constituyentes de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Primera versión de la <i>Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down</i> (Serrano, 2017)	
1.	Considero que mi hijo/a con síndrome de Down destaca favorablemente en comparación con los demás casos de síndrome de Down que conozco.
2.	Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.
3.	La mayor preocupación sobre el futuro de mi hijo/a está relacionada con cuando yo ya no esté aquí.
4.	La información que tengo sobre las etapas del desarrollo de personas con síndrome de Down es escasa.
5.	Siento que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...).
6.	Creo que mi hijo/a está/estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.
7.	Considero que en el futuro mi hijo/a necesitará supervisión y tutela, por lo que no podrá ser completamente independiente.
8.	En términos generales, considero que mi hijo/a está aceptado/a por la sociedad.
9.	Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.
10.	Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.
11.	Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó un gran impacto.

Primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down*  
(Serrano, 2017)

12. Que mi hijo/a tenga síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.
13. Muchas veces me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno.
14. Me siento muy apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.
15. El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.
16. Tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.
17. Las creencias religiosas me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.
18. La religión me ayuda a tener una perspectiva positiva del futuro de mi hijo/a.
19. Tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha alejado de Dios.
20. Que mi hijo/a haya nacido con síndrome de Down ha hecho que mis sentimientos religiosos sean más fuertes.
21. Siento que Dios me da la fortaleza necesaria para superar los problemas cotidianos que surgen a raíz del síndrome de Down de mi hijo/a.
22. En muchas ocasiones no encuentro en mis creencias religiosas el consuelo que necesito en relación al síndrome de Down de mi hijo/a.
23. Considero que mi familia hace los mismos planes que el resto de familias.
24. Me siento apoyado por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.
25. Siento que a causa del síndrome de Down de mi hijo/a algunas relaciones con miembros de la familia se han visto afectadas.
26. La experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiera una nueva escala de valores.
27. La situación ha generado en la familia momentos de tensión.
28. Tener un/a hijo/a con síndrome de Down nos impide realizar planes / actividades que nos gustaría hacer.
29. La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.
30. Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.
31. La aparición de problemas (educativos, sanitarios, comportamentales...) derivados del síndrome de Down ha puesto en entredicho la fortaleza de nuestra pareja.
32. Mi pareja y yo nos encontramos totalmente coordinados en los aspectos relacionados con la educación de mi hijo/a con síndrome de Down.
33. Siento que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.
34. La dedicación a mis otros/as hijos/as se ve reducida por la atención que le presto a mi hijo/a con síndrome de Down.

Primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down*  
(Serrano, 2017)

35. Mis otros/as hijos/as comprenden perfectamente la situación de su hermano/a con síndrome de Down.
36. Mis otros/as hijos/as se sienten preocupados/as por el nivel de desarrollo de su hermano/a con síndrome de Down.
37. Los/as hermanos/as de mi hijo/a con síndrome de Down se sienten muy orgullosos/as de él/ella.
38. El tipo de relación que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.
39. Mis otros/as hijos/as se sienten disgustados/as por los progresos académicos de su hermano/a con síndrome de Down.
40. Han existido ocasiones en las que mis otros/as hijos/as se han sentido avergonzados/as de su hermano/a con síndrome de Down cuando sus amigos/as están presentes.
41. Los abuelos sufrieron un gran impacto cuando recibieron la noticia del síndrome de Down de su nieto/a.
42. Los abuelos constituyen una fuente fundamental de apoyo para la familia.
43. El vínculo que mantienen los abuelos con mi hijo/a con síndrome de Down es muy fuerte e, incluso, especial.
44. Me cuesta mucho que los abuelos sigan las mismas pautas educativas que yo con mi hijo/a con síndrome de Down.
45. Los abuelos tienden a sobreproteger a mi hijo/a con síndrome de Down por su discapacidad.
46. Habitualmente percibo actitudes inadecuadas o poco sutiles (miradas, risas...) hacia mi hijo/a de personas desconocidas.
47. Encuentro mucho apoyo en las familias que, como nosotros, también tienen un hijo/a con síndrome de Down.
48. Nuestra vida social se ha visto limitada por el hecho de tener un/a hijo/a con síndrome de Down.
49. Desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down nos apetece menos salir con amigos.
50. Percibimos que la relación con nuestras amistades ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down.
51. Observamos que los vecinos y amigos nos tratan de una forma diferente por tener un/a hijo/a con síndrome de Down.
52. Nuestras amistades comprenden la situación y nos tratan con normalidad.
53. La vida social familiar no se ha visto alterada por tener un/a hijo/a con síndrome de Down.
54. La crianza de mi hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.

Primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down*  
(Serrano, 2017)

55.	Los costes derivados de la satisfacción de las necesidades de mi hijo/a (logopedia, fisioterapia, odontología, servicios de ocio, etc.) suponen un esfuerzo económico para la familia.
56.	Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.
57.	A causa de la atención que requiere mi hijo/a con síndrome de Down uno de los miembros de la familia ha tenido que reducir su jornada laboral.
58.	Considero que tengo que ausentarme considerablemente de mi trabajo para acudir a visitas médicas o servicios de atención a mi hijo/a con síndrome de Down.
59.	Considero que actualmente las ayudas económicas estatales y/o comunitarias en relación al síndrome de Down son suficientes.
60.	Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.
61.	Las ayudas existentes para sufragar los costes originados por el síndrome de Down no son suficientes.
62.	Estoy satisfecho/a con las ayudas económicas que recibe mi familia para sufragar los gastos ocasionados por el síndrome de Down de mi hijo/a.

(Fuente: Elaboración propia)

### **Participantes**

Los individuos participantes en la administración de la escala cumplen con los requisitos de accesibilidad, idoneidad y representatividad, seleccionados a través de un muestreo intencional en base a los siguientes criterios: todos ellos son padres o madres de un hijo o hija síndrome de Down en edad escolar y todos ellos tienen en común que sus hijos con síndrome de Down son alumnos del colegio concertado de educación especial Cambrils de Madrid capital. El colegio Cambrils, de titularidad concertada, acogió durante el curso 2016 – 2017, año en el que fue administrada la escala, a 42 alumnos y alumnas de entre 3 y 22 años, todos ellos con discapacidad intelectual. 26 de los 42 alumnos tienen síndrome de Down. El centro está situado en el distrito de Carabanchel dentro del recinto del colegio de educación ordinaria Arenales, ya que ambos pertenecen a una misma fundación educativa, la Fundación Arenales. La clase sociocultural de las familias es medio – alta, debido a que el antiguo emplazamiento del colegio se situaba en el barrio de Mirasierra del distrito Fuencarral – El Pardo de Madrid, distrito de la zona norte de la capital caracterizado por poseer un nivel alto en lo que al grado sociocultural y económico de las familias se refiere. El traslado del centro desde

el barrio de Mirasierra a la zona de Carabanchel se realizó a principios del año 2014, manteniéndose aproximadamente el 95% del alumnado tras el traslado. Por tanto, el prototipo de familia existente en el centro, todavía sigue correspondiendo a la familia típica del barrio de Mirasierra, es decir, familia de nacionalidad española, con más de un hijo y nivel sociocultural y económico de medio – alto a alto. Existe en el colegio una gran implicación por parte de las familias en la colaboración sobre la educación de sus hijos, así como una participación activa y casi plena en la vida escolar.

Una vez dado el consentimiento para el acceso a los datos personales pertinentes, se selecciona a aquellas familias del colegio Cambrils que al menos tengan a un hijo con SD matriculado en el colegio en el momento de la realización de la investigación. En total, se selecciona a la totalidad de familias del centro escolar con un hijo con SD, lo que supone un total de 26 familias con un hijo con SD de entre 4 y 22 años de edad. De las 26 familias, 3 de ellas se encuentran en situación de monoparentalidad, dos de ellas por viudedad y una de ellas por abandono del cónyuge. Las 23 familias restantes cuentan en su seno con el padre y la madre conviviendo con el hijo SD bajo el mismo techo, exceptuando dos de ellas que se trata de familias separadas y reconstituidas con terceras personas. Por este motivo, la escala es administrada a todos los padres y madres a los que físicamente es posible. De las 26 familias a las que se solicita la participación, 31 personas físicas aceptan colaborar. A continuación se exponen los detalles sociológicos de la muestra participante.

**Tabla 32: Detalles de la muestra participante en la administración de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) (1).**

Sexo	País nacimiento	Nacionalidad	Edad	Estado civil	Nivel de estudios	Profesión	Situación laboral
Mujer	España	Española	42	Casado/a	Licenciatura	Informática	En activo laboral
Mujer	España	Española	63	Casado/a	Licenciatura	Sector Público	En activo laboral
Mujer	España	Española	52	Casado/a	Licenciatura	Abogacía	Labores del hogar
Mujer	España	Española	44	Casado/a	Máster universitario	Docente	En activo laboral
Mujer	España	Española	49	Viudo/a	Máster universitario	Economista	En activo laboral
Mujer	España	Española	44	Casado/a	FP Grado Superior	Teleoperadora	En activo laboral

Sexo	País nacimiento	Nacionalidad	Edad	Estado civil	Nivel de estudios	Profesión	Situación laboral
Hombre	España	Española	52	Casado/a	Doctorado	Empresario	En activo laboral
Hombre	Alemania	Española	46	Casado/a	FP Grado Medio	Conductor	En activo laboral
Mujer	España	Española	43	Separado/a - Divorciado/a	Bachiller	Personal administrativo	En activo laboral
Mujer	España	Española	46	Casado/a	Diplomatura	Personal sanitario	En activo laboral
Hombre	España	Española	46	Casado/a	Licenciatura	Seguros	En activo laboral
Mujer	España	Española	40	Casado/a	Diplomatura Educación	Docente	En activo laboral
Hombre	España	Española	38	Casado/a	Primaria	Personal administrativo	En activo laboral
Mujer	España	Española	46	Casado/a	Licenciatura	Periodista	En activo laboral
Mujer	España	Española	45	Casado/a	Máster universitario	Arquitectura	En activo laboral
Hombre	España	Española	42	Casado/a	Licenciatura	Ingeniero telecomunicación	En activo laboral
Hombre	España	Española	48	Casado/a	Doctorado	Arquitectura	En activo laboral
Hombre	Bolivia	Boliviana	38	Casado/a	Bachiller	Hostelería	En activo laboral
Mujer	Bolivia	Alemana	40	Casado/a	Bachiller	Hostelería	En activo laboral
Mujer	España	Española	46	Viudo/a	FP Grado Medio	Ama de casa	Labores del hogar
Hombre	España	Española	60	Casado/a	Educación Primaria	Electricista	En activo laboral
Mujer	España	Española	56	Casado/a	Educación Secundaria	Ama de casa	En activo laboral
Hombre	España	Alemana	42	Casado/a	Máster universitario	Diseñadora	En activo laboral
Mujer	España	Española	46	Casado/a	Diplomatura	Ama de casa	Labores del hogar
Mujer	España	Española	43	Casado/a	Máster universitario	Marketing y Comunicación	En activo laboral
Hombre	España	Española	39	Casado/a	Licenciatura	Docente	En activo laboral
Hombre	España	Española	44	Pareja de hecho	Bachiller	Vigilante de Seguridad	En activo laboral
Mujer	España	Española	47	Pareja de hecho	Bachiller	Vigilante de Seguridad	En activo laboral
Mujer	España	Española	46	Casado/a	Licenciatura	Abogacía	En activo laboral
Mujer	Ecuador	Española	40	Casado/a	Bachiller	Personal administrativo	En activo laboral

Sexo	País nacimiento	Nacionalidad	Edad	Estado civil	Nivel de estudios	Profesión	Situación laboral
Hombre	Ecuador	Española	40	Casado/a	Bachiller	Conductor	En activo laboral

(Fuente: Elaboración propia)

El 39% de la muestra está conformado por hombres, frente a un 69% de mujeres. Respecto a la nacionalidad, la mayoría de los encuestados son de nacionalidad española (28), con dos personas de nacionalidad alemana y una de nacionalidad boliviana, aunque si se atiende al país de nacimiento uno de los encuestados ha nacido en Alemania, dos en Bolivia, dos en Ecuador y veintiséis en España, lo que indica que el porcentaje de población inmigrante que ha participado en la encuesta es minoritario, probablemente debido a la composición de la población escolar del colegio utilizado como referencia. La edad media de la muestra se sitúa en 45,58 años, con edades comprendidas entre los 38 y los 63 años. En función del estado civil, 26 individuos de la muestra están casados, dos son pareja de hecho, dos son viudos y en un único caso el individuo está separado o divorciado. Respecto al nivel de estudios, el 58% de la muestra ha finalizado estudios universitarios o superiores, un 10% ha realizado algún tipo de formación profesional, el 26% ha completado estudios secundarios o bachiller y un 6% ha finalizado únicamente los estudios primarios. 28 individuos de la muestra están trabajando en el momento de completar la encuesta, frente a 3 que no lo hacen.

**Tabla 33: Detalles de la muestra participante en la administración de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) (2).**

Miembros del hogar	Nº total de hijos	Edad hijo con SD	Miembros hogar en activo laboral	Familiar que aporta más ingresos	Ingresos anuales del hogar	Situación religiosa
5	3	9	2	Entrevistado/a	De 35.001 a 60.000 €	No creyente
11	10	15	4	Pareja o cónyuge	De 35.001 a 60.000 €	Creyente y practicante
9	7	12	2	Pareja o cónyuge	De 12.501 a 20.000 €	Creyente y practicante
7	5	4	2	Pareja o cónyuge	De 35.001 a 60.000 €	Creyente y practicante
2	1	9	1	Entrevistado/a	De 35.001 a 60.000 €	Creyente y practicante
3	1	6	2	Pareja o cónyuge	De 20.001 a 35.000 €	Creyente y no practicante
14	11	21	3	Entrevistado/a	Más de 60.001 €	Creyente y practicante

Miembros del hogar	Nº total de hijos	Edad hijo con SD	Miembros hogar en activo laboral	Familiar que aporta más ingresos	Ingresos anuales del hogar	Situación religiosa
3	1	6	2	Un hijo del entrevistado/a	Menos de 12.500 €	Creyente y no practicante
3	2	12	1	Entrevistado/a	De 12.501 a 20.000 €	Creyente y no practicante
5	3	9	2	Pareja o cónyuge	De 35.001 a 60.000 €	Creyente y practicante
4	3	6	2	Entrevistado/a	Más de 60.001 €	Creyente y practicante
4	2	6	2	Pareja o cónyuge	Más de 60.001 €	Creyente y practicante
4	2	11	1	Entrevistado/a	De 12.501 a 20.000 €	Creyente y no practicante
4	2	8	2	Entrevistado/a	De 20.001 a 35.000 €	No creyente
4	2	9	2	Ambos miembros de la pareja	Más de 60.001 €	Creyente y no practicante
7	5	4	2	Entrevistado/a	Más de 60.001 €	Creyente y practicante
4	2	9	2	Ambos miembros de la pareja	Más de 60.001 €	Creyente y no practicante
6	4	4	3	Entrevistado/a	Menos de 12.500 €	Creyente y practicante
6	4	4	3	Pareja o cónyuge	Menos de 12.500 €	Creyente y practicante
3	2	6	0	Entrevistado/a	De 35.001 a 60.000 €	Agnóstico/a
3	2	22	2	Entrevistado/a	De 12.501 a 20.000 €	Creyente y no practicante
3	2	22	2	Pareja o cónyuge	De 12.501 a 20.000 €	Creyente y no practicante
4	2	8	2	Pareja o cónyuge	Más de 60.001 €	Creyente y practicante
14	11	21	3	Pareja o cónyuge	Más de 60.001 €	Creyente y practicante
4	2	8	2	Ambos miembros de la pareja	Más de 60.001 €	Creyente y practicante
4	2	8	2	Entrevistado/a	De 35.001 a 60.000 €	Creyente y practicante
4	2	7	2	Pareja o cónyuge	De 20.000 a 35.000 €	No creyente
4	2	7	2	Entrevistado/a	De 20.000 a 35.000 €	No creyente
8	7	6	3	Pareja o cónyuge	Más de 60.001 €	Creyente y practicante



Miembros del hogar	Nº total de hijos	Edad hijo con SD	Miembros hogar en activo laboral	Familiar que aporta más ingresos	Ingresos anuales del hogar	Situación religiosa
5	3	9	2	Ambos miembros de la pareja	Menos de 12.500 €	Creyente y practicante
5	3	8	2	Ambos miembros de la pareja	De 12.501 a 20.000 €	Creyente y practicante

(Fuente: Elaboración propia)

Si se atiende a las características de los hogares de los encuestados se puede comprobar cómo el promedio de miembros del hogar entre los encuestados es de 5,35 miembros, con un número medio del total de hijos de 3,55 y con el rango de hijos por hogar variando entre un solo hijo y un máximo de once, siendo dos el número de hijos más frecuente (14 encuestados). Las edades de los hijos con síndrome de Down en las familias participantes se encuentran entre los 4 y los 22 años, con una edad media de 9,55 años. En los hogares de la mayoría de los encuestados el número de miembros en activo laboral es de 2 (21 sobre el total de 31), tratándose en la mayoría de los casos de ambos progenitores. En 5 hogares un miembro más del hogar se ha incorporado al mercado laboral, siendo un total de 3 los miembros del hogar en activo y, en un caso, 4 los miembros del hogar trabajadores en activo. Por otro lado, en 3 de los casos únicamente un miembro del hogar se encuentra en activo laboral y solamente en uno de los casos ninguno de los miembros del hogar trabaja. Atendiendo a las franjas de ingresos anuales recibidas por los hogares, el 13% declara que en su hogar se perciben ingresos anuales inferiores a 12.500 euros, el 19% declara tener ingresos superiores a 12.500 pero inferiores a 20.000, el 13% tiene ingresos entre 20.000 y 35.000 euros, el 23% entre 35.000 y 60.000 euros y el 32% afirma recibir ingresos anuales superiores a 60.000 euros. Si se tiene en cuenta que en la renta anual media por hogar en la Comunidad de Madrid durante el año 2016 fue de 31.243 euros (Instituto Nacional de Estadística, 2016), se puede afirmar que la renta de la mayoría de los hogares encuestados es media – alta o alta con relación a este referente. Respecto al miembro de referencia de la unidad familiar, esto es, aquél que aporta mayores ingresos al mismo, en 14 casos se trata del entrevistado, en 12 de su pareja o cónyuge, mientras que en 5 casos los ingresos de ambos son similares. En relación a la distribución de ingresos por sexo en el hogar puede comprobarse cómo en la mayoría de los hogares es el hombre

el que recibe la mayor parte de los ingresos del hogar: en el 66,67% de los casos en los que el entrevistado es un hombre éste se declara el mayor receptor de ingresos y un 16,67% que lo es su pareja o cónyuge, mientras que cuando la entrevistada es mujer, un 31,58% afirma ser la principal receptora de ingresos del hogar y un 52,63% afirma que lo es su pareja o cónyuge. Tanto el 16,67% de los hombres como el 15,79% de las mujeres consideran que el nivel de ingresos es similar entre ambas partes de la pareja. Por último la situación religiosa de los encuestados refleja que la muestra se ha realizado sobre padres mayoritariamente religiosos, como es natural teniendo en cuenta que la encuesta ha sido administrada a padres que han elegido para sus hijos un centro educativo con ideario cristiano. Partiendo de dicha base, 18 personas (58%) se declaran creyentes y practicantes y 8 (26%) creyentes pero no practicantes. Se declaran no creyentes 4 de los encuestados (13%), y uno de los casos (3%) se declara agnóstico.

### ***Procedimiento***

La escala es enviada a las familias, padres y madres por separado, a través de dos vías principales de comunicación (véase la solicitud de colaboración en el anexo 5): el correo electrónico y el envío del cuestionario físico a través de la mochila del alumno o alumna. El modo prioritario de contacto es el correo electrónico, sin embargo, por no poseer algunas de las familias cuenta de e – mail, se les facilita el acceso a la participación en la investigación a través del mismo cuestionario, pero en versión impresa.

La escala fue administrada a partir del mes de octubre del año 2016, siendo los últimos ejemplares completados recogidos en enero del año 2017. Fueron enviados un total de 49 escalas, a 23 padres y 26 madres con un hijo con SD. De las 49 escalas, 34 fueron remitidas a los participantes a través del correo electrónico, mediante un formulario creado con el software de acceso libre de Google para la creación de encuestas: Google Forms; mientras que las 15 restantes fueron enviadas en formato papel a través de las mochilas de los alumnos.

Las respuestas obtenidas sumaron, en el mes de enero del año 2017, la cantidad de 31 ejemplares, 16 de ellos recibidos mediante el formulario de Google Forms y 15 de ellos en formato papel. Todas las respuestas fueron integradas y agrupadas en un archivo Excel, para facilitar el posterior análisis cuantitativo.

### 6.2.2. Consideraciones éticas

La presente investigación se conduce siguiendo estrictos criterios éticos y de confidencialidad de datos. Desde el primer momento, la muestra participante en la investigación es informada de la naturaleza y propósito del estudio, así como de su posibilidad de abandonarlo o ejercer sus derechos de acceso, modificación o cancelación sobre la información y los datos cedidos en cualquier etapa del mismo o, posteriormente, una vez sea finalizado.

Los datos, son tratados de forma anónima, evitando recoger aspectos personales que puedan permitir la identificación del sujeto por terceras personas. En ningún caso se recogen o almacenan los nombres, apellidos o señas de contacto de los informantes.

### 6.2.3. Resultados

#### **Análisis de fiabilidad**

##### *Alfa de Cronbach*

Para analizar la fiabilidad de la escala se ha estimado el alfa de Cronbach de la escala, coeficiente ampliamente utilizado para estimar la fiabilidad de un test, basándose en el grado de consistencia interna del mismo.

La formulación del alfa de Cronbach a partir de las varianzas es expresada según la fórmula:

$$\alpha = \left( \frac{k}{k-1} \right) * \left( 1 - \frac{\sum S_i^2}{S_{Total}^2} \right)$$

Dónde  $k$  es el total de ítems de la escala validada,  $S_i^2$  es la varianza específica de cada ítem y  $S_{Total}^2$  es la varianza de la puntuación total obtenida por la escala. El coeficiente alfa mide hasta qué punto están correlacionados entre sí los ítems de la escala: en caso de que todos los ítems fueran independientes la suma de las varianzas de cada ítem sería igual a la varianza total de la escala, con lo que la fórmula de  $\alpha$  tomaría un valor cero. Por el contrario, en el caso de máxima correlación entre los ítems, esto es, si todos fueran idénticos, la varianza total de la escala sería  $k$  veces mayor al sumatorio de las varianzas individuales de los ítems, debido a las propiedades de la varianza, con lo que el valor de la fórmula pasaría a ser 1:

$$\alpha = \left(\frac{k}{k-1}\right) * \left(1 - \frac{1}{k}\right) = \left(\frac{k-1}{k-1}\right) = 1$$

Por consiguiente valores más cercanos a 1 muestran una mayor consistencia interna de la escala.

En este caso para el cálculo del alfa de Cronbach se ha utilizado el software estadístico SPSS, versión 23.

El valor obtenido del alfa de Cronbach para la escala es de 0,841, que generalmente se considera un valor suficientemente elevado como para afirmar la fiabilidad del test. Hay que tener en cuenta, sin embargo, dos aspectos relacionados con esta primera estimación: en primer lugar, que la longitud del test incide favorablemente en la fiabilidad del mismo, por lo que el elevado número de ítems de esta primera versión del test puede influir en el alto valor del coeficiente de Cronbach; en segundo lugar, que la muestra sobre la que se ha realizado el test en esta prueba piloto es reducida (31 participantes, algunos de los cuáles han dejado sin respuesta algunos ítems), lo que condiciona la fiabilidad de la prueba.

A continuación se recogen los estadísticos total – elemento estimados por SPSS, que permiten analizar el impacto de cada uno de los ítems en la fiabilidad de la escala.

**Tabla 34: Estadísticos totales del ítem.**

N de ítem	Media de escala sin el ítem	Varianza de escala sin el ítem	Correlación ítem – test	Alfa de Cronbach sin el ítem
1	175,07	203,610	,220	,839
2	174,86	208,440	-,057	,843
3	175,71	218,681	-,402	,854
4	175,36	209,016	-,099	,843
5	174,43	202,418	,353	,838
6	175,14	205,516	,079	,842
7	176,14	213,824	-,292	,849
8	175,21	208,797	-,077	,843
9	175,86	207,516	-,006	,843
10	175,79	205,566	,071	,842
11	176,14	213,824	-,248	,850
12	174,86	193,824	,552	,832
13	175,86	219,978	-,463	,855
14	174,64	210,093	-,173	,844
15	174,57	202,418	,273	,838
16	174,43	198,879	,469	,835
17	174,79	192,335	,428	,834

N de ítem	Media de escala sin el ítem	Varianza de escala sin el ítem	Correlación ítem – test	Alfa de Cronbach sin el ítem
18	174,71	190,527	,548	,831
19	174,07	205,302	,323	,839
20	175,21	192,951	,438	,834
21	174,79	188,027	,603	,829
22	174,29	208,220	-,044	,842
23	174,86	194,440	,596	,832
24	174,36	200,401	,511	,836
25	174,50	210,731	-,175	,845
26	174,71	205,297	,124	,841
27	174,93	194,841	,612	,832
28	174,71	200,066	,304	,838
29	175,07	198,995	,310	,837
30	174,93	205,918	,088	,841
31	174,93	203,610	,220	,839
32	174,50	203,500	,275	,839
33	174,79	199,104	,418	,836
34	175,21	195,258	,533	,833
35	174,64	197,786	,454	,835
36	175,50	202,269	,157	,841
37	174,64	200,555	,500	,836
38	174,29	198,681	,677	,834
39	174,64	199,632	,437	,836
40	174,79	193,874	,480	,833
41	176,21	208,489	-,058	,843
42	174,79	200,335	,355	,837
43	175,00	193,846	,613	,831
44	175,50	198,885	,594	,834
45	175,50	201,500	,321	,838
46	175,07	196,841	,615	,833
47	174,93	203,302	,193	,840
48	174,93	194,687	,402	,835
49	174,79	195,566	,415	,835
50	174,79	199,258	,410	,836
51	174,93	199,764	,366	,837
52	174,64	199,324	,454	,835
53	175,07	203,610	,150	,841
54	176,50	202,269	,360	,837
55	176,43	200,725	,366	,837
56	175,50	207,500	-,024	,846
57	175,21	193,566	,491	,833
58	175,57	183,341	,790	,824
59	176,36	207,324	,007	,842
60	175,79	203,566	,190	,840
61	176,36	205,478	,108	,841
62	176,21	202,797	,229	,839

(Fuente: Elaboración propia)

Las columnas “Media de escala sin el ítem” y “Varianza de escala sin el ítem” representan el valor que toman estos estadísticos en el caso de que se elimine el ítem analizado de la escala. La columna “Correlación ítem – test” muestra la correlación del elemento analizado respecto a la puntuación obtenida en la escala. Es de esperar que cada elemento de la escala sea un buen predictor de la puntuación de la misma, obteniendo correlaciones positivas y cercanas a uno. Puede comprobarse, sin embargo, que varios de los elementos de la escala toman valores cercanos a cero (lo que implicaría independencia respecto al resto de elementos) o incluso negativos. La columna “Alfa de Cronbach sin el ítem” refleja el valor estimado de este coeficiente en caso de que se eliminara el mismo de la escala. En este caso se espera que la eliminación del ítem suponga una disminución del valor del coeficiente o que no varíe, pero puede comprobarse que la exclusión de alguno de los ítems supone un incremento del alfa de Cronbach, lo que implicaría que la inclusión de los mismos en la escala está repercutiendo de manera negativa en la fiabilidad de la misma.

### ***Análisis de descriptivos por ítem***

#### *Media y desviación estándar*

Los resultados obtenidos por los encuestados en cada uno de los ítems varían entre una puntuación de 1 y 4, significando los valores más cercanos a 1 un mayor impacto familiar y los valores cercanos a 4 escaso impacto familiar. En la siguiente tabla se muestran los resultados medios (Media) y las desviaciones estándar (DE) promedio obtenidas por cada uno de los ítems.

**Tabla 35: Resultados y desviación estándar promedios por ítem.**

<b>N</b>	<b>Ítem</b>	<b>Media</b>	<b>DE</b>
<b>1</b>	Considero que mi hijo/a con síndrome de Down destaca favorablemente en comparación con los demás casos de síndrome de Down que conozco.	2,80	,761
<b>2</b>	Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.	3,10	,651
<b>3</b>	La mayor preocupación sobre el futuro de mi hijo/a está relacionada con cuando yo ya no esté aquí.	1,94	,854
<b>4</b>	La información que tengo sobre las etapas del desarrollo de personas con síndrome de Down es escasa.	2,45	,675
<b>5</b>	Siento que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...).	3,32	,653
<b>6</b>	Creo que mi hijo/a está/estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.	2,94	,629

N	Ítem	Media	DE
7	Considero que en el futuro mi hijo/a necesitará supervisión y tutela, por lo que no podrá ser completamente independiente.	1,90	,746
8	En términos generales, considero que mi hijo/a está aceptado/a por la sociedad.	2,61	,667
9	Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.	2,10	,790
10	Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.	1,77	,762
11	Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó un gran impacto.	1,74	,930
12	Que mi hijo/a tenga síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.	2,84	,860
13	Muchas veces me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno.	2,23	,845
14	Me siento muy apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.	3,45	,568
15	El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.	3,29	,739
16	Tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.	3,32	,871
17	Las creencias religiosas me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.	2,88	1,076
18	La religión me ayuda a tener una perspectiva positiva del futuro de mi hijo/a.	2,96	1,042
19	Tener un hijo/a con síndrome de Down me ha alejado de Dios.	3,80	,500
20	Que mi hijo/a haya nacido con síndrome de Down ha hecho que mis sentimientos religiosos sean más fuertes.	2,52	,963
21	Siento que Dios me da la fortaleza necesaria para superar los problemas cotidianos que surgen a raíz del síndrome de Down de mi hijo/a.	3,04	1,065
22	En muchas ocasiones no encuentro en mis creencias religiosas el consuelo que necesito en relación al síndrome de Down de mi hijo/a.	3,43	,870
23	Considero que mi familia hace los mismos planes que el resto de familias.	2,87	,885
24	Me siento apoyado por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.	3,39	,803
25	Siento que a causa del síndrome de Down de mi hijo/a algunas relaciones con miembros de la familia se han visto afectadas.	3,45	,768
26	La experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiera una nueva escala de valores.	3,19	,749
27	La situación ha generado en la familia momentos de tensión.	3,16	,898
28	Tener un/a hijo/a con síndrome de Down nos impide realizar planes/actividades que nos gustaría hacer.	3,19	,946
29	La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.	2,83	1,037
30	Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.	3,19	,654
31	La aparición de problemas (educativos, sanitarios, comportamentales...) derivados del síndrome de Down ha puesto en entredicho la fortaleza de nuestra pareja.	3,14	,743
32	Mi pareja y yo nos encontramos totalmente coordinados en los aspectos relacionados con la educación de mi hijo/a con síndrome de Down.	3,39	,737
33	Siento que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.	3,14	,848
34	La dedicación a mis otros/as hijos/as se ve reducida por la atención que le presto a mi hijo/a con síndrome de Down.	2,71	,897
35	Mis otros/as hijos/as comprenden perfectamente la situación de su hermano/a con síndrome de Down.	3,18	,819
36	Mis otros/as hijos/as se sienten preocupados/as por el nivel de desarrollo de su hermano/a con síndrome de Down.	2,64	1,026

N	Ítem	Media	DE
37	Los/as hermanos/as de mi hijo/a con síndrome de Down se sienten muy orgullosos/as de él/ella.	3,39	,567
38	El tipo de relación que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.	3,68	,476
39	Mis otros/as hijos/as se sienten disgustados/as por los progresos académicos de su hermano/a con síndrome de Down.	3,32	,723
40	Han existido ocasiones en las que mis otros/as hijos/as se han sentido avergonzados/as de su hermano/a con síndrome de Down cuando sus amigos/as están presentes.	3,07	,940
41	Los abuelos sufrieron un gran impacto cuando recibieron la noticia del síndrome de Down de su nieto/a.	1,90	,860
42	Los abuelos constituyen una fuente fundamental de apoyo para la familia.	3,26	,764
43	El vínculo que mantienen los abuelos con mi hijo/a con síndrome de Down es muy fuerte e, incluso, especial.	3,19	,786
44	Me cuesta mucho que los abuelos sigan las mismas pautas educativas que yo con mi hijo/a con síndrome de Down.	2,54	,706
45	Los abuelos tienden a sobreproteger a mi hijo/a con síndrome de Down por su discapacidad.	2,35	,745
46	Habitualmente percibo actitudes inadecuadas o poco sutiles (miradas, risas...) hacia mi hijo/a de personas desconocidas.	2,68	,871
47	Encuentro mucho apoyo en las familias que, como nosotros, también tienen un/a hijo/a con síndrome de Down.	3,00	,730
48	Nuestra vida social se ha visto limitada por el hecho de tener un hijo/a con síndrome de Down.	3,16	,934
49	Desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down nos apetece menos salir con amigos.	3,26	,893
50	Percibimos que la relación con nuestras amistades ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down.	3,29	,693
51	Observamos que los vecinos y amigos nos tratan de una forma diferente por tener un/a hijo/a con síndrome de Down.	3,23	,762
52	Nuestras amistades comprenden la situación y nos tratan con normalidad.	3,35	,661
53	La vida social familiar no se ha visto alterada por tener un/a hijo/a con síndrome de Down.	2,81	,980
54	La crianza de mi hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.	1,58	,672
55	Los costes derivados de la satisfacción de las necesidades de mi hijo/a (logopedia, fisioterapia, odontología, servicios de ocio, etc.) suponen un esfuerzo económico para la familia.	1,61	,615
56	Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.	2,35	,985
57	A causa de la atención que requiere mi hijo/a con síndrome de Down uno de los miembros de la familia ha tenido que reducir su jornada laboral.	2,71	,938
58	Considero que tengo que ausentarme considerablemente de mi trabajo para acudir a visitas médicas o servicios de atención a mi hijo/a con síndrome de Down.	2,19	1,078
59	Considero que actualmente las ayudas económicas estatales y/ o comunitarias en relación al síndrome de Down son suficientes.	1,52	,570
60	Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.	1,97	,706
61	Las ayudas existentes para sufragar los costes originados por el síndrome de Down no son suficientes.	1,68	,702
62	Estoy satisfecho/a con las ayudas económicas que recibe mi familia para sufragar los gastos ocasionados por el síndrome de Down de mi hijo/a.	1,68	,653

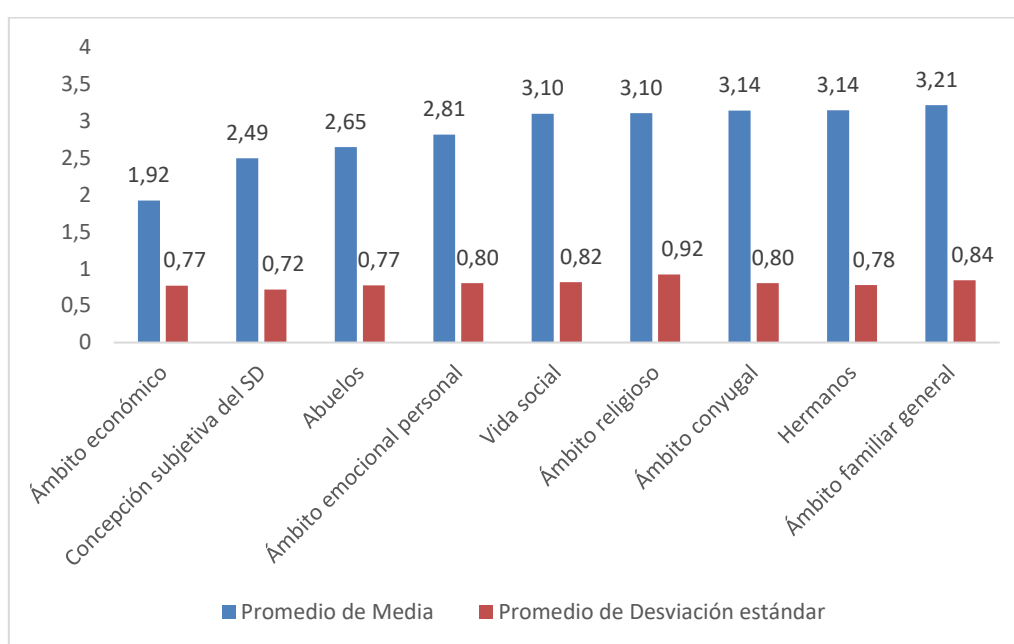


(Fuente: Elaboración propia)

#### Detalle de los descriptivos

A continuación se pueden consultar los resultados medios y la desviación estándar promedio agrupados para cada uno de los ámbitos de la escala, lo que permite comprobar las diferencias existentes entre el impacto familiar medio de las distintas categorías.

**Gráfico 5: Puntuación y desviación estándar promedio agrupados por categoría.**



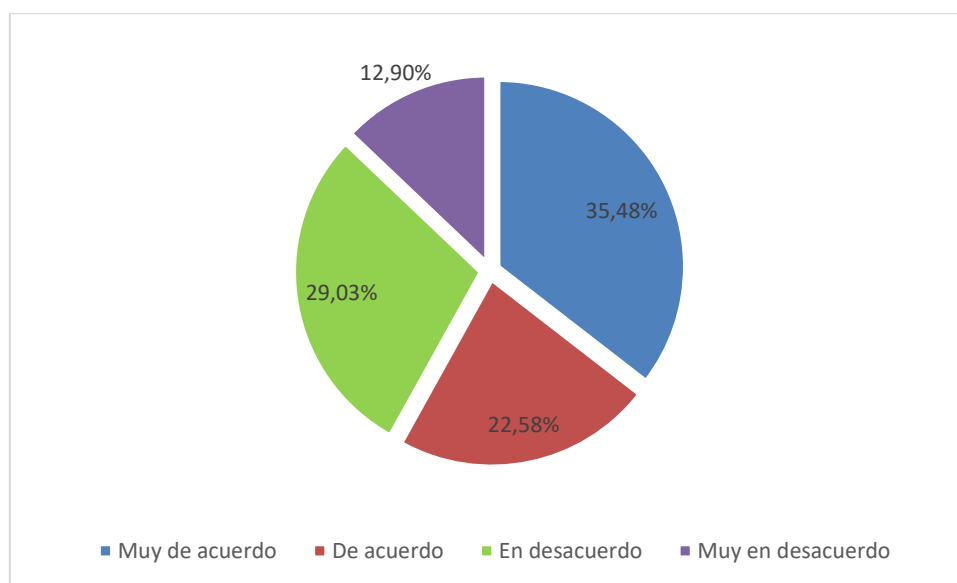
(Fuente: Elaboración propia)

El ámbito de la escala en el que, en promedio, el impacto de cada ítem es mayor es el ámbito económico, con una puntuación media de 1,92 puntos sobre 4. Los ítems que obtienen menores puntuaciones medias dentro de este ámbito, indicadores de un mayor impacto para las familias, son las referidas a las ayudas económicas ofrecidas a familias con síndrome de Down y a la percepción del coste asociado a tener un hijo con SD, que reciben en todos los casos valores inferiores a 2. Así, por ejemplo, el 96,8% de los encuestados está “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con el hecho de que la crianza de un hijo con SD supone un gasto extra para la familia, y el 93,5% considera que estos gastos derivados del SD suponen un esfuerzo para la familia, mientras que por el

contrario sólo el 3,2% se encuentra “de acuerdo” con que las ayudas económicas públicas para las familias con SD son suficientes.

De los nueve ítems que componen esta escala, sólo tres superan una puntuación de 2: aquellos referidos al impacto que supone un hijo con SD en el horario laboral (ya sea forzando a los padres a ausentarse temporalmente de su trabajo o a reducir de manera permanente su jornada laboral) y a la cobertura ofrecida por la Seguridad Social. Estos tres ítems son también los tres que manifiestan una mayor desviación típica en las respuestas, mostrando una mayor disparidad en las mismas. Por ejemplo, un 58,1% considera que se tiene que ausentar con frecuencia de su trabajo para acudir a visitas médicas o servicios de atención con su hijo con SD, frente a un 41,9% que se muestra “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo” con esa afirmación.

**Gráfico 6: Distribución de respuestas al ítem “Considero que tengo que ausentarme considerablemente de mi trabajo para acudir a visitas médicas o servicios de atención a mi hijo/a con síndrome de Down.”**



(Fuente: Elaboración propia)

El ámbito de la concepción subjetiva del SD presenta una puntuación media de 2,49 puntos sobre 4, siendo el segundo ámbito con mayor impacto familiar medio por ítem. En este sentido, las categorías que obtienen puntuaciones más bajas son aquellas referidas al futuro del hijo con SD, a su necesidad de tutela permanente y al momento en el que los progenitores falten para hacerse cargo de sus necesidades. Pese a ello, el 83,9% de los encuestados considera que su hijo está preparado para desempeñar un

puesto profesional adaptado a sus características personales, siendo la media de este ítem un 2,93, la tercera más alta del ámbito.

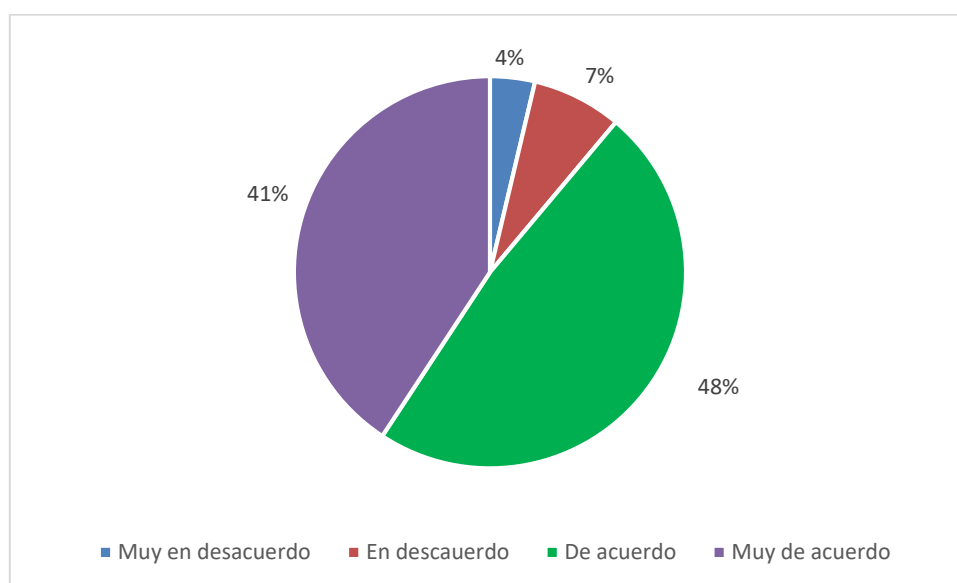
Otros ítems en los que la puntuación es elevada, denotando un impacto familiar más bajo, es la comparación del SD frente a otras discapacidades, con una puntuación media de 3,32 y la información que las familias poseen sobre la situación de su hijo, con una puntuación de 3,1. La puntuación es más baja, sin embargo, cuando se pregunta de manera específica acerca de la información disponible sobre las etapas de desarrollo del hijo, ítem en el que la puntuación media es de 2,45. Así, mientras el 83,9% de los encuestados se muestra “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación “siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.”, y ninguno se muestra “muy en desacuerdo” con la misma, el 45,2% se muestra “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación de que la información de la que disponen acerca de las etapas del desarrollo de las personas con SD es escasa. Por otra parte, ningún encuestado se muestra “muy en desacuerdo”. En este punto se puede observar que los resultados obtenidos por la escala están en línea con lo adelantado a través del análisis de las entrevistas a padres y profesionales realizadas en la fase previa de la investigación, que ya indicaban que, pese a que la información en general acerca del SD es abundante, sobre algunos puntos concretos, y muy especialmente sobre los relacionados con el desarrollo personal, la información disponible es bastante escasa.

La sub – escala referida a los abuelos es la tercera que refleja un mayor impacto medio en las respuestas a los ítems, con una puntuación media de 2,65 puntos por ítem. La pregunta cuyas respuestas denotan un mayor impacto medio es la referida al impacto sufrido por los abuelos en el momento de recibir la noticia de que su nieto tenía SD, con una puntuación media de 1,90, con un 77,4% de las respuestas afirmando estar “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con que los abuelos recibieron un gran impacto. Esta respuesta es natural si se tiene en cuenta que la información existente sobre el SD en la época en la que los ahora abuelos fueron padres era significativamente menor que en la actualidad y las connotaciones asociadas al SD eran mucho más negativas, incluso desde ámbitos científicos, junto a la ausencia de experiencia directa con casos de SD a lo largo de su vida. En la etapa de investigación cualitativa muchas familias han señalado al grupo de los abuelos como el colectivo familiar que suele experimentar sentimientos

más acusados de conmoción, desconcierto e incertidumbre, lo que concuerda con la baja puntuación media obtenida en este ítem.

En el otro extremo de la sub – escala se encuentran las preguntas referidas al vínculo entre los nietos con SD y sus abuelos y al apoyo que éstos suponen para la familia, que reciben puntuaciones superiores a los 3 puntos. Este hecho denota cómo, una vez superada la conmoción inicial, el trato de los abuelos con sus nietos con SD se normaliza, pasando a ser por lo general una parte muy positiva de la dinámica familiar.

**Gráfico 7: Distribución de respuestas al ítem “Los abuelos constituyen una fuente fundamental de apoyo para la familia”.**

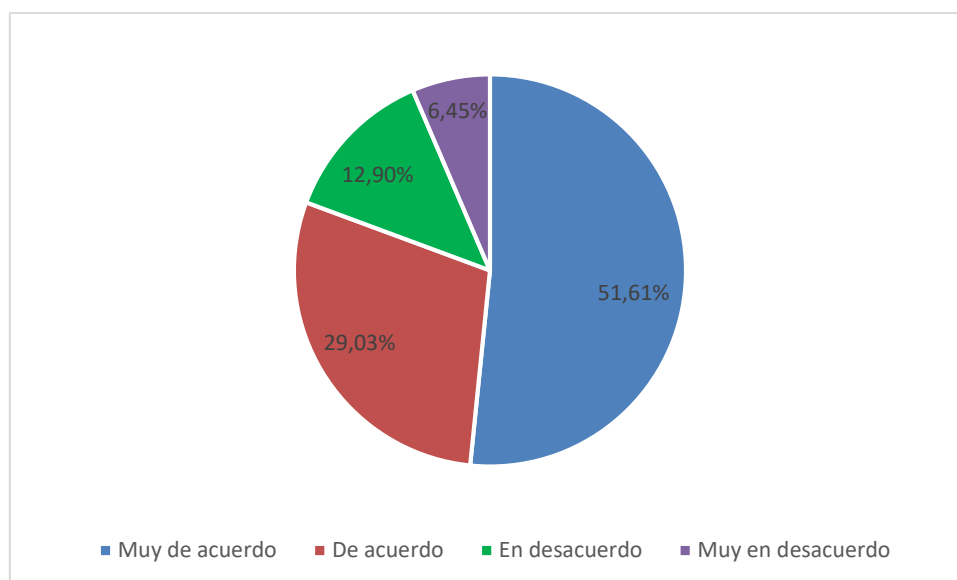


**(Fuente: Elaboración propia)**

En un punto intermedio, con puntuaciones entre el 2 y el 3, se encuentran aquellas preguntas referidas a la posible sobreprotección que los abuelos realizan sobre los nietos con SD, así como a la aplicación por parte de los abuelos de las mismas pautas educativas que los padres o madres quieren seguir con sus hijos con SD. El 57,7% de los participantes, descontando aquellos que no contestan debido a la inexistencia de la figura de los abuelos, corrobora estar “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación de que los abuelos tienden a sobreproteger a sus nietos con SD, y el 50% afirma estar “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con el hecho de que conseguir que los abuelos sigan las pautas educativas marcadas por los progenitores resulta complicado.

El ámbito emocional personal recibe una puntuación media de 2,81 puntos por ítem. Dentro de esta categoría, el ítem que recibe una puntuación más baja es el referido al impacto causado por descubrir que el hijo tenía SD, que es, con 1,74 puntos, el ítem que recibe una puntuación más baja si se excluyen las preguntas de ámbito económico de la encuesta. Ésta es también la única pregunta de la dimensión emocional con una puntuación media inferior a 1, y la de mayor desviación estándar (0,93). La denominada primera noticia resulta, como ya se ha comentado anteriormente, un momento de gran importancia en el que florece una importante conmoción inicial, semejante al duelo por la pérdida de un ser querido, y que requiere una actuación adecuada por parte de los profesionales que participan en la misma para facilitar la rápida aceptación de la familia.

**Gráfico 8: Distribución de respuestas al ítem “Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó un gran impacto”.**



**(Fuente: Elaboración propia)**

El siguiente ítem con menor puntuación, aunque por encima del 2 (2,22), se refiere a la comprensión de su situación que el entrevistado percibe por parte de la gente que conoce, afirmando el 71 % de los encuestados que muchas veces se siente incomprendido por las personas de su entorno. Con una puntuación algo más elevada, aunque inferior a 3 (2,83) se valora de forma media la preocupación provocada en el entrevistado por la existencia de un hijo con SD, con el 80,6% de los encuestados afirmando “no estar de acuerdo” o estar “muy en desacuerdo”, respecto a la declaración de que la situación de su hijo les mantiene en un estado de preocupación constante.

Los ítems de la escala que reciben una puntuación más elevada, superior a 3 en todos los casos, son los referidos a la consideración de que tener un hijo con SD ha hecho al encuestado mejor persona (3,32), a la facilidad para asimilar el nacimiento del hijo con SD (3,29) y al apoyo recibido por los profesionales sanitarios y educativos que atienden al hijo (3,45). Las altas puntuaciones recibidas por estos ítems son indicativas de cómo, pese a la devastación inicial que supone a nivel emocional descubrir el SD del hijo, una vez esta fase de duelo inicial es superada la presencia de un miembro de la familia con SD puede aportar aspectos muy positivos para la misma, suponiendo incluso una oportunidad para que los miembros de la familia adquieran y desarrollen su propia escala de valores. Igualmente clave en este aspecto es la participación de los profesionales que prestan su apoyo a la familia desde el ámbito educativo y sanitario, tanto en el momento de la primera noticia como en las sucesivas fases de desarrollo del miembro familiar con SD. El hecho de que el 96,8% de los encuestados se muestre “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación de sentirse apoyado por este tipo de profesionales es un indicativo de la elevada concienciación de la importancia del apoyo a las familias desde el ámbito profesional, y de cómo la práctica profesional ha incorporado procedimientos más adecuados para dar este soporte técnico y emocional a las mismas.

El resto de las categorías de la escala reciben puntuaciones medias por ítem superiores a los 3 puntos en esta primera fase piloto. En el ámbito de vida social la puntuación media recibida por ítem es de 3,10 puntos. En éste ámbito, las preguntas que obtienen puntuaciones más elevadas, entre 3,22 y 3,35, son aquellas en las que se cuestiona a los encuestados acerca de cómo el SD ha afectado a su relación con sus amistades, en referencia tanto a la existencia de una variación en el comportamiento de éstas como a las propias ganas que sienten personalmente de ver a sus amistades desde el nacimiento de su hijo con SD.

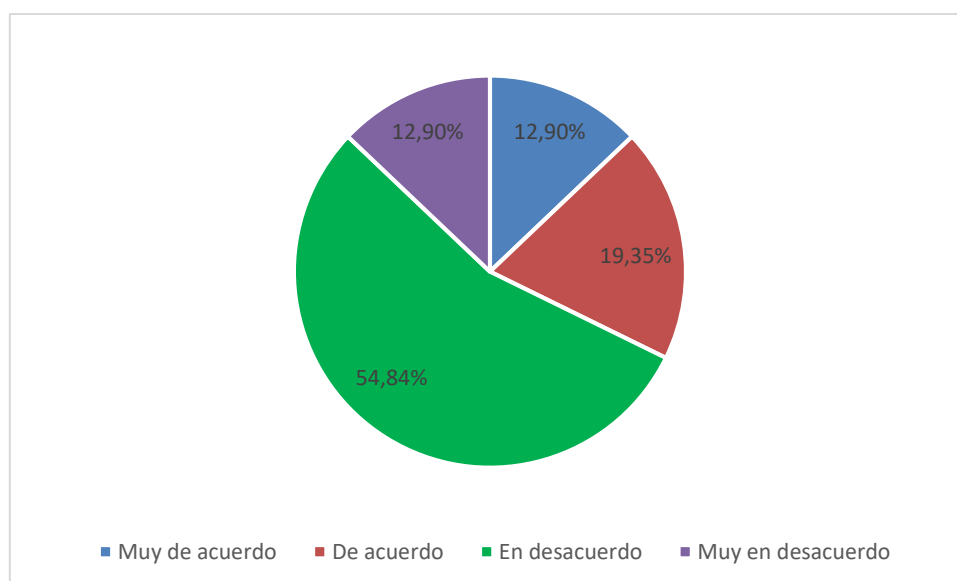
En general, los encuestados consideran que su vida social no se ha visto afectada de forma negativa, aunque es de destacar cómo el modo en que se formula la pregunta supone respuestas ligeramente distintas en los informantes. De este modo, si se pregunta a los encuestados si están de acuerdo con la afirmación de que su vida social se ha visto limitada por el hecho de tener un hijo con SD el 83,9% se muestra “en

desacuerdo” o “muy en desacuerdo”, frente al 16,1% que afirma estar “de acuerdo” o “muy de acuerdo”, para una puntuación media de 3,16. Sin embargo, si se pide a los encuestados que manifiesten su grado de acuerdo o desacuerdo con la afirmación “la vida social familiar no se ha visto alterada por tener un/a hijo/a con SD” el 32,3% se manifiesta “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo”, mientras que el 67,7% se encuentra “de acuerdo” o “muy de acuerdo”, obteniéndose una puntuación media en este ítem de 2,80. Esta divergencia puede deberse, por ejemplo, a que parte de los encuestados haya interpretado que la presencia de un hijo con SD ha supuesto una alteración pero no una limitación de su vida social, o a que el hecho de que una pregunta esté formulada en términos negativos y la otra en términos afirmativos determine una respuesta diferente por parte de alguno de ellos.

El 80,6% de los encuestados afirma encontrar mucho apoyo en las familias que también tienen un hijo con SD, obteniéndose en este ítem una puntuación de 3. Como se ha señalado durante la etapa de investigación cualitativa, el contacto con otras familias en una situación similar, al igual que el mantenido con fundaciones dedicadas a la atención específica del síndrome de Down, puede suponer un gran apoyo a las familias, especialmente en las primeras etapas de crianza.

La pregunta que recibe una puntuación media más baja, un 2,67, se refiere a la percepción de actitudes inadecuadas o poco sutiles hacia el hijo con SD por parte de personas desconocidas, con un 32,3% de los encuestados afirmando detectar este tipo de situaciones de forma habitual. Este porcentaje es similar al de aquellos que consideran que su hijo con SD no está, en términos generales, aceptado por la sociedad (29%).

**Gráfico 9: Distribución de respuestas al ítem “Habitualmente percibo actitudes inadecuadas o poco sutiles (miradas, risas...) hacia mi hijo/a de personas desconocidas”.**



**(Fuente: Elaboración propia)**

El ámbito religioso obtiene también una puntuación media por ítem de 3,10 puntos. Es necesario indicar, sin embargo, que en este ámbito los encuestados tienen la opción de no contestar a ninguna de las opciones de cada pregunta, por lo que en las preguntas de esta sub – escala varios encuestados no han dado su respuesta. En general, las respuestas generadas denotan una visión positiva acerca de los sentimientos religiosos, por lo que es razonable suponer que las preguntas han sido contestadas mayoritariamente por personas creyentes, lo que concuerda además con las características sociológicas de la población de la que se extrae la muestra, habiéndose abstenido de contestar, por lo general, aquellos encuestados que no son creyentes.

Frente a la afirmación de si la condición de SD de su hijo ha alejado de Dios al individuo el 84% de los encuestados afirma estar “muy en desacuerdo” y un 12% adicional afirma estar “en desacuerdo”, mientras que únicamente el 4% de los encuestados asegura estar “de acuerdo”, obteniéndose una puntuación media de 3,8 puntos. Sin embargo, la mayoría de los participantes (56%) tampoco considera que el nacimiento de su hijo con SD haya supuesto un fortalecimiento de sus sentimientos religiosos.

Por lo general, la mayoría de los informantes considera positiva la influencia de los sentimientos religiosos a la hora de afrontar su situación familiar, aportando consuelo, ayudando a tener una visión positiva de la situación y suponiendo un apoyo al que acudir

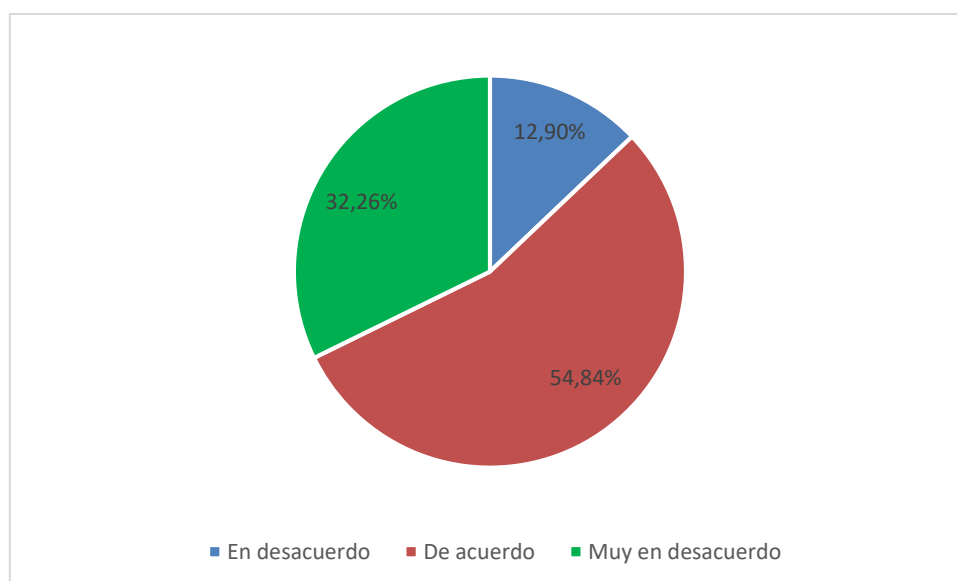


para superar los problemas cotidianos. Cabe destacar, sin embargo, que la mayoría de estos ítems recibe desviaciones estándar cercanas o superiores a 1, siendo éste el ámbito con una mayor desviación estándar media, lo que muestra que por lo general la diversidad de respuestas es elevada.

Uno de los ámbitos familiares que puede verse afectado por la llegada de un hijo con SD es el ámbito conyugal, que evalúa el impacto que la condición de SD del hijo tiene sobre la relación con la pareja, recibiendo en la encuesta una de las puntuaciones medias más elevadas, 3,14. La única de las preguntas de esta etapa en la que la puntuación media no supera los 3 puntos hace referencia a si la atención del hijo con SD provoca que el tiempo dedicado a la pareja sea menor, en la que la puntuación media es de 2,83 puntos, con el 27,6% de los encuestados mostrándose “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con esta afirmación.

El resto de las preguntas de este ámbito tiene una puntuación media superior a 3. Respecto a cómo la condición de SD del hijo ha afectado a la propia relación de pareja, el 87,1% de los informantes está “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con que la recepción de su hijo ha servido para fortalecer su relación de pareja, sin que ninguno afirme estar “muy en desacuerdo” (3,19 puntos de media); en el mismo sentido, ante la afirmación de que la aparición de problemas (educativos, sanitarios, comportamentales...) asociados al SD han puesto en entredicho la relación de pareja, el 86,2% de las respuestas indica estar “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo” (puntuación media de 3,14). El 85,7% de los encuestados está “de acuerdo” o “muy de acuerdo” en que su pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de su hijo (puntuación media de 3,14) y el 92,9% afirma estar totalmente coordinado con su pareja en los aspectos relacionados con la crianza del SD de su hijo, con el 50% de los encuestados mostrándose “muy de acuerdo” con esta afirmación y obteniéndose en esta pregunta una puntuación media de 3,39 puntos.

**Gráfico 10: Distribución de respuestas al ítem “Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí”.**



**(Fuente: Elaboración propia)**

Los resultados en este ámbito muestran cómo, lejos de lo que era considerado habitual hace varios años, y en consonancia con las investigaciones más recientes, la llegada al mundo de un hijo con SD no tiene por qué repercutir de manera negativa en la vida conyugal, sino que, contrariamente, puede tener un efecto positivo sobre la misma que lleve al fortalecimiento de los vínculos interpersonales.

La misma puntuación media por ítem (3,14) que el ámbito conyugal recibe, dentro del ámbito familiar, la sub – escala referida al impacto sobre los hermanos, que obviamente sólo ha sido respondida por aquellos participantes que tienen más de un hijo.

Las preguntas de este ámbito que reciben una menor puntuación son las que hacen referencia al nivel de preocupación que los hermanos sienten por el nivel de desarrollo del hijo con SD, que obtiene una puntuación de 2,64 puntos; y a la reducción de la dedicación al resto de hijos consecuencia de la atención prestada por los informantes al hijo con SD, en la que el 35,7% expresa cierto grado de acuerdo con esta afirmación, que obtiene una puntuación media de 2,74. Un cuarto de los encuestados recoge la existencia de alguna ocasión en la que el resto de hijos se han sentido avergonzados por su hermano con SD en presencia de sus amigos (puntuación media de 3,07), pero el 96,4% de los participantes con más hijos está “de acuerdo” o “muy de acuerdo” en que los hermanos de su hijo con SD se sienten muy orgullosos de él, recibiendo esta pregunta

una puntuación media de 3,39 puntos. El 92,9% se muestra “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo” con la afirmación de que el resto de sus hijos se muestra disgustado por el progreso académico de su hermano con SD (3,32 puntos de media). El 82,1% de los padres y madres expresa que el resto de sus hijos comprende perfectamente la situación de su hermano con SD, con una puntuación media de 3,17 puntos.

Todos los padres y madres se muestran “de acuerdo” o “muy de acuerdo” en que la relación que perciben entre su hijo con SD y sus hermanos es positiva, con el 67,9% manifestándose “muy de acuerdo” con esta aseveración (puntuación media de 3,68). Esto es muestra de que la presencia de un hijo con síndrome de Down puede suponer una valiosa experiencia para el resto de sus hijos, llegando incluso a permitir, como indicaron muchos padres durante la etapa de entrevistas semiestructuradas, que esta circunstancia conlleve a que la familia entre en contacto con valores y experiencias de una manera natural, favoreciendo su propio crecimiento como personas.

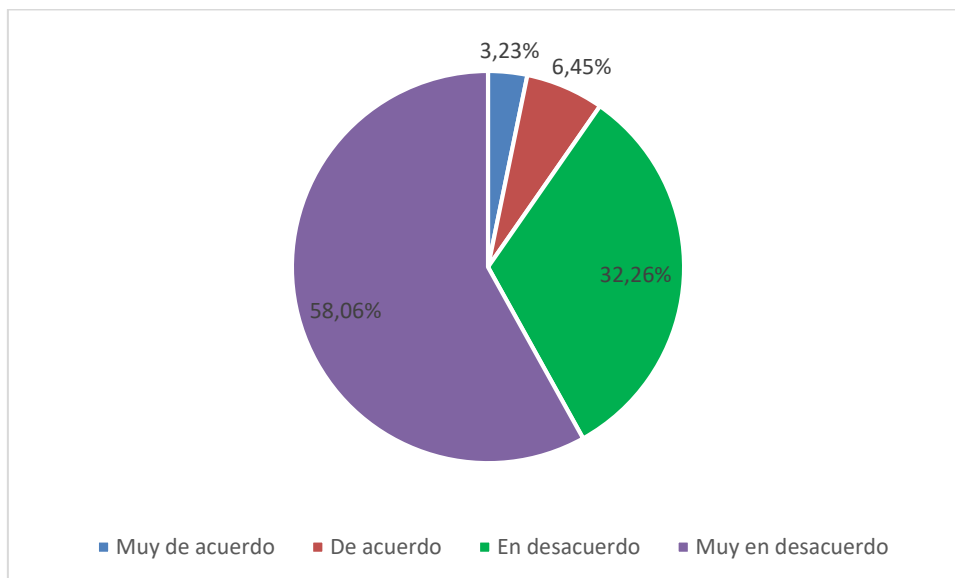
Por último, el ámbito de la escala en el que la puntuación media es más elevada es el ámbito familiar general, con una media de 3,21 puntos por pregunta. La única de las preguntas de este ámbito con una puntuación media inferior a los 3 puntos es la referida a si la familia hace los mismos planes que el resto de familias, con una puntuación media de 2,87 puntos, con el 32,3% de los encuestados manifestando algún grado de desacuerdo respecto a esta afirmación. Sin embargo, sólo la mitad de este porcentaje (16,1%) considera que la situación de su hijo con SD le impide realizar actividades o planes que desearía llevar a cabo (3,19 puntos de media).

El 19,4% de la muestra se declara “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con que la situación de su hijo ha provocado momentos de tensión en la familia (3,16 puntos), pero al mismo tiempo el 87,1% afirma que estar “de acuerdo” con que la experiencia ha permitido a la familia adquirir una nueva escala de valores (3,19 puntos), respuesta conforme con los resultados observados en preguntas similares sobre sub – escalas específicas de un ámbito familiar.

Las dos preguntas que obtienen mayor puntuación media son las referidas al apoyo recibido por el conjunto familiar a la forma de educar elegida para el hijo, con una media de 3,38 y al modo en el que las relaciones con miembros de la familia se han visto

afectadas por la presencia del hijo con SD, con 3,45 puntos de media por pregunta. En general, las elevadas puntuaciones recibidas por las preguntas de este ámbito muestran un impacto sobre el ámbito familiar de la llegada de un hijo con SD, que de hecho puede tener un impacto positivo en este ámbito.

**Gráfico 11: Distribución de respuestas al ítem “Siento que a causa del síndrome de Down de mi hijo/a algunas relaciones con miembros de la familia se han visto afectadas”.**



(Fuente: Elaboración propia)

#### 6.2.4. Conclusiones

El primer estudio de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) llevado a cabo revela unos buenos índices de fiabilidad, teniendo en cuenta que el cálculo del alfa de Cronbach se sitúa en 0,841, lo que indica que siendo un valor cercano a 1 la escala presenta buenos valores de consistencia interna. No obstante, es necesario destacar que la muestra a la que se le ha administrado la escala (31 padres y madres de hijos con síndrome de Down) resulta escasa, a la vez que poco representativa, lo que asimismo puede traducirse en un sesgo para el análisis de la fiabilidad de la misma.

El análisis de los descriptivos aporta información específica sobre de qué forma y en qué grado el síndrome de Down impacta en las familias de la muestra seleccionada. Situándose el promedio de las puntuaciones medias (las cuales pueden adquirir valores entre 1 y 4, correspondiendo 1 a la mayor carga o impacto familiar posible y 4 a la menor

carga o impacto familiar posible) de los 62 reactivos en 2,785, se puede observar que en general las respuestas ofrecidas por los participantes tienden a acercarse a los valores intermedios de respuesta aunque con manifiesta propensión hacia puntuaciones más elevadas.

Siguiendo esta misma línea y atendiendo a los criterios teóricos establecidos previamente mediante los cuales se definieron en la escala nueve dimensiones de impacto familiar (concepción subjetiva del SD, ámbito emocional personal, ámbito religioso, ámbito familiar general, ámbito conyugal, impacto en los hermanos, impacto en los abuelos, vida social y ámbito económico), la puntuación promedio de media de las respuestas según estas dimensiones atribuye a la dimensión de impacto económico la carga familiar más alta (con una puntuación media de 1,92) frente a la dimensión de ámbito familiar general, que obtiene los niveles de menor impacto con una valoración de 3,21. Respondiendo a criterios únicamente cuantitativos se puede determinar que el ámbito económico es el contexto al que objetivamente se le atribuye una mayor carga relacionada con las necesidades del SD. No obstante, reflexionando sobre la cuestión se obtienen diferentes conclusiones. Teniendo presente que más del 30% de la muestra participante posee ingresos anuales superiores a 60.000 euros (teniendo en cuenta que la renta anual media por hogar en la Comunidad de Madrid durante el año 2016 fue de 31.243 euros según que el Instituto Nacional de Estadística, 2016), se puede afirmar que el estatus económico de la mayor parte de las familias participantes es medio – alto o alto. Así mismo, los informantes revelan que se sienten bastante satisfechos con las coberturas a coste cero que ofrece la Seguridad Social española en relación a la cobertura de las necesidades sanitarias relacionadas con el SD. Teniendo en cuenta ambas circunstancias, resulta ligeramente paradójico observar que la dimensión familiar en la que las puntuaciones obtienen valores más altos es la referida al impacto económico. Este hecho puede estar relacionado con la forma en que las personas tienden a contestar preguntas relacionadas con las coberturas o garantías estatales (hechos de corte más objetivo) frente a otro tipo de cuestiones que implican percepciones con mayor carga subjetiva, como es el caso de las cuestiones que implican a terceras personas (otros hijos, la pareja, los propios padres...). La tendencia social existente relacionada con la reivindicación social de la mejora de las políticas gubernamentales en favor del colectivo de personas con discapacidad (como por

ejemplo, la demanda de agilización de trámites burocráticos relacionados con la discapacidad o minusvalía, la reivindicación del incremento de las ayudas económicas estatales a familias e individuos afectados...) resultan hechos de mayor objetividad que pueden justificar la obtención de puntuaciones más elevadas, las cuales denotan una mayor carga y necesidad de mejoría. Así mismo, resulta lógico que, a pesar de que este tipo de instrumentos de medición social estandarizados posea un carácter de total y absoluto anonimato, la tendencia de los sujetos informantes sea contestar con mayores tintes de reivindicación, protesta o demanda aquellos ítems con carga más objetiva (por ejemplo, aquellos relacionados con temas políticos, gubernamentales o sociales) que aquellos otros que dependen intrínsecamente de sí mismos, de los miembros de su familia o de otros seres queridos.

Retomando esta misma línea, se puede observar que, por tanto, las áreas o dimensiones en las que los informantes aseguran que existe una menor carga familiar son las relacionadas sus seres más queridos, esto es: la dimensión de impacto conyugal y la dimensión de impacto en los hermanos; sub – escalas que obtienen una puntuación de 3,14 puntos sobre 4. En términos generales, los participantes expresan que a pesar de que reconocen que en ciertas ocasiones, las demandas generadas por la condición de SD de sus hijos provoca que tengan que dedicar tiempo personal a su satisfacción, disminuyendo el tiempo de atención que debería estar dedicado a sus otros hijos o a su pareja, en términos generales, el impacto que se produce sobre ellos es insubstancial. Los sujetos encuestados perciben normalidad en el transcurso de sus relaciones de pareja y con sus otros hijos, apreciando sentimientos positivos entre los miembros mencionados.

En contraposición, y en el otro extremo de la balanza, encabezado por la dimensión que denota más carga o impacto (la sub – escala de impacto económico), se encuentra la concepción subjetiva del SD y el impacto que el SD produce sobre los abuelos, con 2,49 y 2,65 puntos respectivamente. Si bien anteriormente se mencionó la idea de que los ítems con mayor carga subjetiva adquirirían valores que indicaban una menor carga familiar, en este caso la situación es inversa. Muchos participantes aseguran que el SD de sus hijos les supuso un gran impacto a la hora de recibir la noticia del cuadro diagnóstico, lo que implica puntuaciones más elevadas, y aunque con el paso del tiempo

esta carga disminuya al estar ligada con procesos favorables de aceptación y normalización de la situación personal y familiar, las puntuaciones vuelven a ser elevadas a la hora de referirse a la preocupación subjetiva del posible futuro de sus hijos con SD. En el caso de los abuelos, la carga vuelve a adquirir valores elevados por diferentes factores. La avanzada edad de este grupo familiar que se encuentra íntimamente ligada al tipo de concepción sobre la discapacidad, así como el deseo que tienden a tener los abuelos por la bienaventuranza de sus propios hijos y nietos, conduce a que la sensación percibida por los padres del hijo con SD de preocupación y desosiego en los abuelos sea un estado lógico y natural en este subgrupo familiar.

Por último, tres dimensiones se sitúan más cercanas al término medio de las puntuaciones medias: el impacto en el ámbito emocional y personal, en la vida social y en la vida religiosa, tomando unas puntuaciones de 2,81 para el primer área y de 3,10 para la segunda y la tercera. Los informantes, expresan que en estos ámbitos, sus rutinas no se han visto excesivamente modificadas por la circunstancia del síndrome de Down de sus hijos, no denotando grandes cambios ni alteraciones específicas, lo que implica que se puede presuponer que el síndrome de Down impacta (de forma tanto positiva como negativa) de manera más acusada en aquellas dimensiones que involucran a las personas de la familia directa (padre, madre, hermanos) y de forma más liviana en aquellas áreas relacionadas con miembros de la familia extensa (tíos, sobrinos... a excepción de los abuelos) o seres queridos pero externos al grupo familiar (amigos, vecinos...).

En conclusión, a pesar de que el cálculo del alfa de Cronbach obtenido en el análisis de fiabilidad de la escala analizada es elevado, se ha comprobado que el reducido tamaño muestral empleado ha podido influir en la obtención de dicha puntuación, considerando al mismo tiempo que la muestra no constituye la suficiente representatividad de la población total. Así mismo, se considera que una revisión exhaustiva de los ítems puede conllevar a la optimización de la estructura de la escala. El gran número de reactivos dificulta, por una parte la administración del instrumento, mientras que por otra parte, la ambigüedad detectada en la redacción de algunos reactivos, puede conllevar a la confusión a la hora de la elección de la respuesta. Por último, se ha comprobado que algunos de los ítems muestran un sentido reiterativo sobre las mismas cuestiones,

siendo posible prescindir de parte de los mismos. Dichos aspectos conllevan a que resulte necesario la construcción de una nueva versión revisada que incluya una menor cantidad de ítems, más concisos y generalizables, así como una nueva administración del instrumento a una muestra representativa de participantes.



### 6.3. TERCERA FASE: ESTUDIO DEFINITIVO DE LA ESCALA DE IMPACTO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE DOWN (SERRANO, 2017)

La tercera fase del estudio, pretende desarrollar y validar la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017). Una vez obtenidas las conclusiones procedentes de la administración de la versión piloto de la escala (véase segunda fase de la investigación), se considera necesaria una revisión de las características esenciales del instrumento, con la intención, en primer lugar, de mejorar sus propiedades psicométricas, además de incrementar sus posibilidades de administración. A partir de dichos planteamientos, surge la necesidad de desarrollar un estudio de revisión y análisis con la intención de optimizar todas las características y propiedades de la escala que permitan validar su versión definitiva.

#### 6.3.1. Método

##### ***Justificación del estudio***

A pesar de que la versión piloto de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017), haya demostrado unas buenas propiedades psicométricas, se considera necesaria una nueva revisión de la misma con la intención de consolidar una versión definitiva y óptima del instrumento. Así mismo, el bajo tamaño y la homogeneidad de la muestra a la que fue administrada la versión piloto de la escala, son considerados factores esenciales posibles causantes de un sesgo en los resultados psicométricos.

Tras una nueva revisión llevada a cabo por personas expertas en la materia: dos directivas y pedagogas del ámbito de la educación especial, pertenecientes las Fundación Prodis de Madrid (fundación dedicada al apoyo de personas con discapacidad intelectual para el incremento de calidad de vida tanto propia como de sus familias), así como por dos familias de personas con discapacidad intelectual pertenecientes, así mismo, a la Fundación Prodis; se llega a la conclusión de la necesidad de reducir el número de ítems de la escala (62 hasta el momento) atendiendo a los siguientes criterios:

**1º criterio: Connotaciones redundantes de los ítems.** Se procede a la eliminación de todos aquellos reactivos que con distintos enunciados interrogan sobre informaciones iguales o similares.

**2º criterio: Carácter ambiguo o impreciso de los ítems.** Se eliminan los reactivos que pueden implicar la respuesta de contestaciones azarosas, aleatorias o consecuencia de la confusión en la comprensión del ítem.

**3º criterio: Proporción elevada de casos ausentes (no aplica).** Se prescinde de gran parte de los ítems con posibilidad de respuesta “no aplicable a mi caso” por ser cuestiones dedicadas únicamente a muestras en situaciones muy específicas (personas creyentes en términos religiosos, personas con cónyuge o pareja, personas con más de un hijo, personas con sus progenitores vivos). La intención es que la escala sea lo más generalizable posible, por lo que se toma la decisión de que la escala se caracterice por presentar un número elevado de preguntas dirigidas a muestras con casos personales muy particulares.

**4º criterio: Facilidad en la administración atendiendo a criterios de brevedad temporal.** La existencia de un amplio número de reactivos (62 en este caso) dificulta la propia administración de la escala por motivos de dedicación temporal a la misma, así como por cansancio denotado en la muestra participante.

**5º criterio: Exceso en las connotaciones religiosas de la escala.** A pesar de que el ámbito religioso es concebido como una variables objeto de estudio dentro del impacto que el SD tiene en la familia, se considera necesario prescindir de la mayor parte de los ítems correspondientes a dicha categoría, con la intención de no producir sesgo en la participación de la muestra, así como de no crear prejuicios en la misma causantes de potenciales condicionamientos a la hora de proporcionar las respuestas a los ítems.

Tras realizar esta exhaustiva revisión se procede a la eliminación de los ítems pertinentes, reduciendo la escala de 62 reactivos a 32. En la tabla que se muestra a continuación (véase tabla 36) se detallan las modificaciones existentes entre la primera versión y la versión definitiva de la escala.

Tabla 36: Modificaciones realizadas sobre la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* y desarrollo de la versión definitiva de la escala (Serrano, 2017).

Comparación entre los ítems de la primera versión y la versión definitiva de la <i>Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down</i> (Serrano, 2017)	
Primera versión (62 ítems)	Versión definitiva (32 ítems)
Considero que mi hijo/a con síndrome de Down destaca favorablemente en comparación con los demás casos de síndrome de Down que conozco.	
Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a	Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.
La mayor preocupación sobre el futuro de mi hijo/a está relacionada con cuando yo ya no esté aquí.	
La información que tengo sobre las etapas del desarrollo de personas con síndrome de Down es escasa.	
Siento que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...).	Pienso que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...).
Creo que mi hijo/a está/estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.	Creo que mi hijo/a está o estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.
Considero que en el futuro mi hijo/a <b>necesitará supervisión y tutela, por lo que</b> no podrá ser completamente independiente.	Considero que en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente.
En términos generales, considero que mi hijo/a está aceptado/a por la sociedad.	
Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.	Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.
Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.	Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.
Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó <b>un gran</b> impacto.	Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó <b>bastante</b> impacto.
Que mi hijo/a <b>tenga</b> síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.	Que mi hijo/a <b>sea</b> síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.
<b>Muchas veces</b> me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno.	<b>A veces</b> me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno.

Me siento <b>muy</b> apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.	Me siento apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.
El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.	El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.
Tener un hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.	<b>Creo</b> que tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.
Las creencias religiosas me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.	Las creencias religiosas <b>me ayudan o</b> me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.
La religión me ayuda a tener una perspectiva positiva del futuro de mi hijo/a.	
Tener un hijo/a con síndrome de Down me ha alejado de Dios.	
Que mi hijo/a haya nacido con síndrome de Down ha hecho que mis sentimientos religiosos sean más fuertes.	
Siento que Dios me da la fortaleza necesaria para superar los problemas cotidianos que surgen a raíz del síndrome de Down de mi hijo/a.	
En muchas ocasiones no encuentro en mis creencias religiosas el consuelo que necesito en relación al síndrome de Down de mi hijo/a.	
Considero que mi familia hace los mismos planes que el resto de familias.	
Me siento apoyado/a por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.	Me siento <b>o me he sentido apoyado/a</b> por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.
<b>Siento que a causa del síndrome de Down de mi hijo/a</b> algunas relaciones con miembros de la familia se han visto <b>afectadas</b> .	<b>Pienso que al tener un/a hijo/a con síndrome de Down</b> algunas relaciones con miembros de la familia se han visto <b>modificadas</b> .
La experiencia de tener un hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiera una nueva escala de valores.	La experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiera una nueva escala de valores.
La situación ha generado en la familia momentos de tensión.	
Tener un/a hijo/a con síndrome de Down <b>nos impide</b> realizar planes / actividades que nos gustaría hacer.	Tener un/a hijo/a con síndrome de Down <b>nos complica a la hora de</b> realizar planes / actividades que nos gustaría hacer.
La aparición de problemas (educativos, sanitarios, comportamentales...) derivados	

del síndrome de Down ha puesto en entredicho la fortaleza de nuestra pareja.	
La dedicación a mis otros/as hijos/as se ve reducida por la atención que le presto a mi hijo/a con síndrome de Down.	
Mis otros/as hijos/as comprenden perfectamente la situación de su hermano/a con síndrome de Down	
Mis otros/as hijos/as se sienten preocupados/as por el nivel de desarrollo de su hermano/a con síndrome de Down	
Los/as hermanos/as de mi hijo/a con síndrome de Down se sienten muy orgullosos/as de él/ella.	
<b>El tipo de relación</b> que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.	<b>La relación</b> que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.
Mis otros/as hijos/as se sienten disgustados/as por los progresos académicos de su hermano/a con síndrome de Down.	
Han existido ocasiones en las que mis otros/as hijos/as se han sentido avergonzados/as de su hermano/a con síndrome de Down cuando sus amigos/as están presentes	
<b>Los abuelos</b> sufrieron un gran impacto cuando recibieron la noticia del síndrome de Down de su nieto/a.	<b>Los miembros</b> de la familia de edad más avanzada (por ejemplo, los abuelos) son los que mayor impacto sufrieron al recibir la noticia del síndrome de Down de mi hijo/a.
Los abuelos constituyen una fuente fundamental de apoyo para la familia.	
El vínculo que mantienen los abuelos con mi hijo/a con síndrome de Down es muy fuerte e, incluso, especial.	
Me cuesta mucho que los abuelos sigan las mismas pautas educativas que yo con mi hijo/a con síndrome de Down.	
Los abuelos tienden a sobreproteger a mi hijo/a con síndrome de Down por su discapacidad.	
Habitualmente percibo actitudes inadecuadas o poco sutiles (miradas, risas...) hacia mi hijo/a de personas desconocidas.	

La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.	La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.
Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.	Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.
Mi pareja y yo nos encontramos totalmente coordinados en los aspectos relacionados con la educación de mi hijo/a con síndrome de Down.	Mi pareja y yo tenemos dificultades a la hora de coordinarnos en los aspectos relacionados con la educación de nuestro/a hijo/a con síndrome de Down.
Siento que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.	Considero que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.
Encuentro mucho apoyo en las familias que, como nosotros, también tienen un hijo/a con síndrome de Down.	Encuentro mucho apoyo en otras familias que, como nosotros, también tienen un/a hijo/a con síndrome de Down.
Nuestra vida social se ha visto limitada por el hecho de tener un hijo/a con síndrome de Down.	Nuestra vida social se ha visto afectada por el hecho de tener un/a hijo/a con síndrome de Down.
Desde que tenemos un hijo/a con síndrome de Down nos apetece menos salir con amigos.	
Percibimos que la relación con nuestras amistades ha variado desde que tenemos un hijo/a con síndrome de Down.	Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down.
Observamos que los vecinos y amigos nos tratan de una forma diferente por tener un hijo/a con síndrome de Down.	
Nuestras amistades comprenden la situación y nos tratan con normalidad.	
La vida social familiar no se ha visto alterada por tener un hijo/a con síndrome de Down.	
La crianza de mi hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.	La crianza de un/a hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.
Los costes derivados de la satisfacción de las necesidades de mi hijo/a (logopedia, fisioterapia, odontología, servicios de ocio, etc.) suponen un esfuerzo económico para la familia.	
Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.	Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.
A causa de la atención que requiere mi hijo/a con síndrome de Down uno de los miembros de la familia ha tenido que reducir su jornada laboral.	En mi familia, hemos visto necesario reducir la jornada laboral de uno o varios miembros, pensando en atender mejor las necesidades de mi hijo/a con síndrome de Down.

Considero que tengo que ausentarme considerablemente de mi trabajo para acudir a visitas médicas o servicios de atención a mi hijo/a con síndrome de Down.	Desde que tengo un/a hijo/a con síndrome de Down tengo que ausentarme más del trabajo.
Considero que actualmente las ayudas económicas estatales y/o comunitarias en relación al síndrome de Down son suficientes.	Considero que actualmente las ayudas económicas estatales y/o comunitarias en relación al síndrome de Down son suficientes.
Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.	Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.
Las ayudas existentes para sufragar los costes originados por el síndrome de Down no son suficientes.	
Estoy satisfecho/a con las ayudas económicas que recibe mi familia para sufragar los gastos ocasionados por el síndrome de Down de mi hijo/a.	

**Nota: La leyenda de colores corresponde al siguiente código cromático:** Negro = palabras de ítems que se mantienen idénticas en ambas versiones; verde = ítems que en su totalidad se mantienen idénticos en ambas versiones; rojo = segmentos textuales modificados o añadidos en el ítem; marrón = ítems de la primera versión que fueron eliminados en la versión definitiva.

**(Fuente: Elaboración propia)**

En el apartado **instrumento** se puede consultar la redacción final de la versión definitiva de la escala una vez eliminados los reactivos menos consistentes.

### ***Diseño metodológico***

El presente estudio mantiene un diseño en base a la tradición cuantitativa.

El objetivo de la actual fase de investigación se basa en desarrollar y validar la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017). Para ello, el instrumento de 32 ítems es administrado a una muestra de 117 personas (todas ellas padres o madres de un hijo con síndrome de Down). Tras la administración de la escala y la recogida de datos, se procede al análisis de las propiedades psicométricas de la escala, utilizando como soporte de trabajo los paquetes de análisis estadístico SPSS y Mplus.

### **Instrumento**

La versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) se desarrolla en un formato de test de rendimiento típico de 32 reactivos, 15 de ellos formulados en sentido positivo y 17 en sentido negativo, que se agrupan en base a las mismas nueve concepciones teóricas preconcebidas en la etapa anterior de la investigación: concepción subjetiva del SD, ámbito emocional personal, ámbito religioso, ámbito familiar general, ámbito conyugal, impacto en los hermanos, impacto en los abuelos, vida social y ámbito económico. No obstante, en el posterior análisis factorial exploratorio (AFE) se confirmará si estas dimensiones se mantienen o, por el contrario, los ítems se reagrupan en factores diferentes.

Como formato de respuesta seleccionado se mantiene la opción de categorías ordenadas según el grado de acuerdo, lo que la convierte en una escala tipo Likert, siendo 4 los grados de posible respuesta: “muy en desacuerdo”, “en desacuerdo”, “de acuerdo” y “muy de acuerdo”, existiendo la opción de respuesta “no aplicable a mi caso” para aquellos ítems en donde no es posible generalizar a todo tipo de muestra por referirse a un caso en situación específica.

A continuación, en la tabla 37, se detalla el resultado final de la redacción de la versión definitiva del instrumento.

**Tabla 37: Redacción de los ítems constituyentes de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Versión definitiva de la <i>Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down</i> (Serrano, 2017)	
1.	Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.
2.	Pienso que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...).
3.	Creo que mi hijo/a está o estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.
4.	Considero que en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente.
5.	Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.
6.	Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.



7.	Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó bastante impacto.
8.	Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.
9.	A veces me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno.
10.	Me siento apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.
11.	El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.
12.	Creo que tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.
13.	Me siento o me he sentido apoyado/a por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.
14.	Pienso que al tener un/a hijo/a con síndrome de Down algunas relaciones con miembros de la familia se han visto modificadas.
15.	La experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiriera una nueva escala de valores.
16.	Tener un/a hijo/a con síndrome de Down nos complica a la hora de realizar planes / actividades que nos gustaría hacer.
17.	La relación que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.
18.	Los miembros de la familia de edad más avanzada (por ejemplo, los abuelos) son los que mayor impacto sufrieron al recibir la noticia del síndrome de Down de mi hijo/a.
19.	La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.
20.	Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.
21.	Mi pareja y yo tenemos dificultades a la hora de coordinarnos en los aspectos relacionados con la educación de nuestro/a hijo/a con síndrome de Down.
22.	Considero que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.
23.	Encuentro mucho apoyo en otras familias que, como nosotros, también tienen un/a hijo/a con síndrome de Down.
24.	Nuestra vida social se ha visto afectada por el hecho de tener un/a hijo/a con síndrome de Down.
25.	Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down.
26.	La crianza de un/a hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.
27.	Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.

28.	En mi familia, hemos visto necesario reducir la jornada laboral de uno o varios miembros, pensando en atender mejor las necesidades de mi hijo/a con síndrome de Down.
29.	Desde que tengo un/a hijo/a con síndrome de Down tengo que ausentarme más del trabajo.
30.	Considero que actualmente las ayudas económicas estatales y/o comunitarias en relación al síndrome de Down son suficientes.
31.	Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.
32.	Las creencias religiosas me ayudan o me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.

(Fuente: Elaboración propia)

### ***Participantes***

Los individuos participantes en la administración de la escala cumplen con los requisitos de accesibilidad, idoneidad y representatividad, seleccionados a través de un muestreo intencional en base a los siguientes criterios: todos ellos son padres o madres de un hijo o hija síndrome de Down y todos ellos tienen en común que sus hijos con síndrome de Down son alumnos del colegio concertado de educación especial Cambrils de Madrid capital o acuden a alguno de los servicios de atención a la discapacidad ofrecidos por la Fundación Prodis de Madrid capital.

El colegio de educación especial Cambrils, de titularidad concertada, se encuentra situado en el distrito de Carabanchel de la ciudad de Madrid, dentro del recinto del colegio de educación ordinaria Arenales, ya que ambos pertenecen a una misma fundación educativa, la Fundación Arenales. El colegio acoge únicamente a niños con discapacidad desde los 3 hasta los 21 / 22 años, cubriendo de esta forma sus necesidades escolares y educativas, desde la etapa de educación infantil, pasando por la etapa de educación básica obligatoria, para finalizar en los programas de transición a la vida adulta. La clase sociocultural de las familias es media – alta, existiendo una gran implicación por parte de ellas en la colaboración sobre la educación de sus hijos y participación activa en la vida escolar.

La Fundación Prodis se caracteriza por ser una institución comprometida con el colectivo de personas con discapacidad intelectual, proporcionando los apoyos necesarios para mejorar su calidad de vida, así como la de sus familias. Situada en el distrito de Vicálvaro de Madrid, ofrece a las personas con discapacidad y a sus familias servicios de formación

(incluyendo formación universitaria), de inserción y mediación laboral, de orientación y de ocio, contando en sus propias instalaciones con un centro especial de empleo y un centro ocupacional. Así mismo, posee una cátedra universitaria de investigación y patrocinio, denominada UAM – Prodis.

Una vez dado el consentimiento para el acceso a los datos personales pertinentes, la muestra participante seleccionada está conformada por aquellas familias del colegio Cambrils y de la Fundación Prodis que al menos tengan a un hijo con SD participando en las actividades desarrolladas por cada una de las instituciones. En total, se selecciona a un total de 26 familias con un hijo con SD matriculado en el colegio Cambrils durante el curso 2016 – 2017 y a 100 familias con al menos un hijo con SD participando en cualquiera de los servicios ofertados por la Fundación Prodis durante el curso escolar 2016 – 2017.

A continuación se exponen los detalles sociológicos de la muestra participante:

La muestra final se encuentra formada por 117 personas físicas, de entre 39 y 80 años y con una media de edad de 52 años y medio. Todas ellas son padres y madres de al menos un hijo con síndrome de Down, estando comprendidas las edades de sus hijos con SD entre los 4 años y los 45 años y mostrando este subgrupo una media de edad correspondiente a los 17 años y medio. La media de hijos por familia (teniendo en cuenta el cómputo total de hermanos) es de 3 por cada grupo familiar, situándose en uno el número más bajo de hijos y en 11 el más elevado.

Retomando a los padres y a las madres participantes en la investigación, se observa que de las 117 personas participantes 68 son mujeres y 49 hombres, lo que supone que la participación materna corresponde al 58% del total, superando a la paterna que alcanza el 42% del total.

**Tabla 38: Sexo de la muestra participante en la administración de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Sexo		
Mujer	68	58%
Hombre	49	42%
<b>Total</b>	<b>117</b>	<b>100%</b>

(Fuente: Elaboración propia)

Como estado civil destaca el de casado con una tasa de 83%, seguido de separado con un porcentaje del 11 %, soltero con un 2%, viudo con un 2% y pareja de hecho con un 2% del total.

En relación a los estudios de los padres y las madres participantes, más de la mitad (el 64%) asegura haber finalizado sus estudios superiores, excepto un 1% que presenta sus estudios universitarios sin concluir. Otro 1% declara tener la categoría de máster alcanzada, lo cual podría ser considerado, así mismo, un estudio superior, mientras que el 26% asevera haber concluido sus estudios secundarios. Para finalizar, el 8% presenta únicamente estudios primarios.

**Tabla 39: Nivel de estudios de la muestra participante en la administración de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Nivel de estudios		
Estudios superiores	75 personas	64%
Estudios secundarios	31 personas	26%
Estudios primarios	9 personas	8%
Máster	1 persona	1%
Universitarios sin concluir	1 persona	1%
<b>Total</b>	<b>117 personas</b>	<b>100%</b>

(Fuente: Elaboración propia)

El 80% de la muestra (94 personas) se encuentra en activo laboral, mientras que el 9% se dedica a las labores del hogar (11 personas), el 7% está jubilado (8 personas), mientras que el 3% restante se encuentra en paro. De las profesiones citadas, destaca la de administrativo con un 10% de la muestra ejerciendo como tal, funcionario con un 9%, ama de casa con un 8% y trabajadores del sector educativo con una tasa del 7%, mientras que el 66% de la muestra restante afirma ejercer o haber ejercido en diferentes profesiones de los sectores laborales existentes. Las familias estudiadas presentan una

media de 4,5 personas viviendo en cada grupo familiar, mientras que la media de trabajadores activos por hogar se sitúa en, aproximadamente, dos personas.

**Tabla 40: Situación laboral de la muestra participante en la administración de la versión definitiva de la Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down (Serrano, 2017).**

Situación laboral		
En activo laboral	94 personas	80%
Dedicado a las labores del hogar	11 personas	10%
Jubilado	8 personas	7%
En paro	4 persona	3%
<b>Total</b>	<b>117 personas</b>	<b>100%</b>

(Fuente: Elaboración propia)

La mayor parte de los informantes tienen nacionalidad española (el 94% sobre el total), lo que supone que el 6% restante posee otras nacionalidades, como la boliviana, la ecuatoriana, la estadounidense y la alemana. Del total de participantes, el 57 % de los mismos (67 personas) ha nacido en la Comunidad de Madrid, mientras que la muestra restante manifiesta una amplia distribución geográfica para sus lugares de nacimiento, destacando Vizcaya como el segundo lugar más mencionado, en donde localizan su lugar de nacimiento 6 personas de la muestra (lo que supone el 5% del total). Como lugar actual de residencia y, teniendo en cuenta que la investigación se ha llevado a cabo en dos instituciones de atención a la discapacidad localizadas en Madrid capital, la muestra participante habita de forma mayoritaria en la Comunidad de Madrid (el 98 % del total), viviendo 81 personas o el 69% en Madrid capital y 34 personas o el 29% en la provincia de Madrid, mientras que el 2% restante declara vivir en la provincia de Guadalajara. Destacar que dentro de Madrid capital (véase tabla 41), el distrito en el que declaran habitar más personas es el distrito de Hortaleza con 16 habitantes, seguido por Barajas, con 8 personas y Ciudad Lineal con 7.

**Tabla 41: Lugar de residencia de la muestra participante en la administración de la versión definitiva de la Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down (Serrano, 2017).**

Lugar de residencia			
Nombre del distrito / lugar	Capital / Provincia	Nº personas	% sobre el total
Madrid – Hortaleza	Madrid Capital	16	13,68%
Madrid – Barajas	Madrid Capital	8	6,84%
Madrid – Ciudad Lineal	Madrid Capital	7	5,98%
Pozuelo de Alarcón	Madrid Provincia	7	5,98%
Madrid – Fuencarral - El Pardo	Madrid Capital	7	5,98%

<b>Lugar de residencia</b>			
Madrid – Chamartín	Madrid Capital	6	5,13%
Madrid – Retiro	Madrid Capital	5	4,27%
Madrid – Carabanchel	Madrid Capital	5	4,27%
Madrid – Moncloa - Aravaca	Madrid Capital	4	3,42%
Getafe	Madrid Provincia	4	3,42%
Madrid – Latina	Madrid Capital	4	3,42%
Madrid – Chamberí	Madrid Capital	3	2,56%
San Fernando de Henares	Madrid Provincia	3	2,56%
Madrid – Centro	Madrid Capital	3	2,56%
Boadilla del Monte	Madrid Provincia	3	2,56%
Madrid – Puente de Vallecas	Madrid Capital	3	2,56%
Madrid – Salamanca	Madrid Capital	3	2,56%
Las Rozas	Madrid Provincia	3	2,56%
Madrid – Usera	Madrid Capital	2	1,71%
Alcalá de Henares	Madrid Provincia	2	1,71%
Tres Cantos	Madrid Provincia	2	1,71%
Villanueva de la Torre/Quer (Guadalajara)	Guadalajara	2	1,71%
Alcorcón	Madrid Provincia	2	1,71%
Madrid – Villaverde	Madrid Capital	2	1,71%
Madrid – San Blas - Canillejas	Madrid Capital	1	0,85%
Coslada	Madrid Provincia	1	0,85%
Tielmes de Tajuña	Madrid Provincia	1	0,85%
Madrid – Vicálvaro	Madrid Capital	1	0,85%
Alcobendas y La Moraleja	Madrid Provincia	1	0,85%
Leganés	Madrid Provincia	1	0,85%
Venturada	Madrid Provincia	1	0,85%
Guadalix de la Sierra	Madrid Provincia	1	0,85%
Fuenlabrada	Madrid Provincia	1	0,85%
Madrid – Arganzuela	Madrid Capital	1	0,85%
Las Rozas	Madrid Provincia	1	0,85%
<b>Total</b>		<b>117</b>	<b>100%</b>

(Fuente: Elaboración propia)

### ***Procedimiento***

Tras enviar una solicitud de colaboración, con el permiso adjunto para la cesión de los datos de contacto pertinentes (véase anexo 6), la escala es enviada a las familias, padres y madres por separado, a través de dos vías de comunicación: el correo electrónico y el envío del cuestionario físico a través de la propia persona con SD. El modo prioritario de contacto es el correo electrónico, sin embargo, por no poseer algunas de las familias cuenta de e – mail, se les facilita el acceso a la participación en la investigación a través del mismo cuestionario, pero en versión impresa.

La escala fue administrada entre los meses de enero y marzo del año 2017. Fue enviada de forma individual un total de 232 escalas a padres y madres con al menos un hijo con

SD. De las 232 escalas enviadas, 217 fueron remitidas a los participantes a través del correo electrónico, mediante un formulario creado con el software de acceso libre de Google para la creación de encuestas: Google Forms; mientras que las 15 restantes fueron enviadas en formato papel a través de las propias personas con SD.

Las respuestas obtenidas, una vez finalizado el proceso de recogida de datos, en el mes de marzo de 2017, sumaron la cantidad de 117 ejemplares, 102 de ellos recibidos mediante el formulario de Google Forms y 15 de ellos en formato papel. Todas las respuestas fueron integradas y agrupadas en un archivo Excel, para facilitar el posterior análisis cuantitativo de los datos.

### 6.3.2. Consideraciones éticas

Con la intención de garantizar que la presente investigación cumpla con los requisitos éticos y morales pertinentes, desde el primer momento, se informa a la muestra que desea participar en el estudio sobre la naturaleza y el propósito del estudio, así como de su posibilidad de abandonarlo o ejercer sus derechos de acceso, modificación o cancelación sobre la información y los datos cedidos en cualquier etapa del mismo o, posteriormente, una vez sea finalizado.

Con el ánimo de asegurar la confidencialidad de los datos recabados, toda la información con la que se trabaja es recogida y tratada de manera anónima, evitando reunir aspectos personales que puedan permitir la identificación del sujeto por terceras personas. En ningún caso se recogen o almacenan los nombres, apellidos o señas de contacto de los informantes.

### 6.3.3. Resultados

#### **Análisis de fiabilidad**

##### *Alfa de Cronbach*

Del mismo modo que en la primera versión de la escala, para el análisis de la fiabilidad se estudia la consistencia interna del instrumento utilizando el cálculo de alfa de Cronbach. Como se ha indicado anteriormente, el cálculo de este coeficiente, en su formulación a partir de las varianzas, se expresa a través de la siguiente fórmula:

$$\alpha = \left( \frac{k}{k-1} \right) * \left( 1 - \frac{\sum S_i^2}{S_{Total}^2} \right)$$

Dónde  $k$  es el total de ítems de la escala validada,  $S_i^2$  es la varianza específica de cada ítem y  $S_{Total}^2$  es la varianza de la puntuación total obtenida por la escala. Como ya se ha indicado previamente (véase segunda fase de la investigación), el coeficiente mide la correlación existente entre los ítems de la escala, de tal manera que en caso de que todos los ítems fueran independientes la suma de las varianzas de cada ítem sería igual a la varianza total de la escala, tomando la fórmula un valor cero; mientras que si todos los ítems fueran idénticos (máxima correlación) la varianza total de la escala sería  $k$  veces mayor al sumatorio de las varianzas individuales de los ítems, con lo que el valor de la fórmula pasaría a ser 1:

$$\alpha = \left( \frac{k}{k-1} \right) * \left( 1 - \frac{1}{k} \right) = \left( \frac{k-1}{k-1} \right) = 1$$

Por consiguiente, valores de  $\alpha$  cercanos a 1 son indicativos de mayor consistencia interna de la escala.

Del mismo modo que en la versión piloto de la escala, para el cálculo del coeficiente se utiliza el software estadístico SPSS, versión 23. El alfa de Cronbach que se ha estimado para la escala es de 0,771, que es generalmente considerado aceptable.

**Tabla 42: Alfa de Cronbach de la Escala de Impacto Familia del Síndrome de Down (versión de 32 ítems) (Serrano, 2017).**

Cronbach's Alpha	Cronbach's Alpha Based on Standardized Items	N of Items
,771	,773	32

(Fuente: Elaboración propia)

Destaca, en primera instancia, el hecho de que el coeficiente que ha sido estimado para la nueva versión de la escala es inferior al que arrojaba la versión preliminar de la misma, que era de 0,841. Sin embargo, a la hora de comparar los resultados obtenidos en ambas escalas es preciso considerar, en primer lugar, que, como ya se ha comentado con anterioridad, la longitud del test incide de manera favorable en el valor del alfa de Cronbach, por lo que la reducción del número de ítems de la escala de 62 reactivos a 32 puede haber influido en la reducción del coeficiente. Igualmente, la muestra utilizada para la validación de esta escala es mucho más amplia que la que se ha utilizado en la



validación de la escala preliminar, lo que permite otorgar mayor fiabilidad al resultado obtenido.

#### *Alfa de Cronbach por ítem*

Con el apoyo del software de análisis estadístico SPSS, se procede asimismo a calcular los estadísticos total – elemento, lo que permite analizar el impacto que cada uno de los ítems tiene sobre la consistencia interna de la escala:

**Tabla 43: Estadísticos total – elemento de la *Escala de Impacto Familia del Síndrome de Down* (versión de 32 ítems) (Serrano, 2017).**

Nº de ítem	Media de escala sin el ítem	Varianza de escala sin el ítem	Correlación ítem – test	Alfa de Cronbach sin el ítem
1	83,98	73,760	,234	,767
2	83,86	73,541	,277	,765
3	84,12	73,826	,236	,767
4	85,41	73,304	,213	,768
5	85,36	74,012	,225	,767
6	85,71	74,887	,153	,770
7	85,78	73,812	,185	,770
8	84,59	72,124	,325	,763
9	84,41	70,284	,457	,756
10	83,84	72,795	,371	,762
11	84,13	72,393	,303	,764
12	84,16	71,915	,308	,764
13	83,94	71,616	,382	,760
14	84,59	71,844	,236	,768
15	84,15	74,028	,188	,769
16	84,62	71,157	,320	,763
17	83,70	72,871	,401	,762
18	85,01	75,390	,041	,778
19	84,61	70,239	,423	,758
20	84,24	74,603	,130	,772
21	84,15	72,148	,320	,763
22	83,72	74,902	,140	,771
23	84,31	74,895	,115	,772
24	84,26	69,773	,502	,754
25	84,19	71,054	,379	,760
26	85,83	73,601	,271	,766
27	85,03	74,089	,152	,771
28	84,88	67,246	,489	,752
29	84,82	70,888	,348	,761
30	85,64	76,072	,027	,776
31	85,39	72,579	,311	,764
32	84,69	70,875	,269	,767

(Fuente: Elaboración propia)

Las columnas “Media de escala sin el ítem” y “Varianza de escala sin el ítem” representan el valor que toman estos estadísticos en el caso de que se elimine el ítem analizado de la escala. La correlación ítem – test muestra la correlación del elemento analizado respecto a la puntuación total lograda en la escala. Puede comprobarse cómo, a diferencia de los resultados obtenidos en la escala preliminar, ninguna de las variables incluidas en la escala muestra una correlación negativa respecto a la puntuación total obtenida por la escala. Dos elementos, el 18 y el 30, muestran correlaciones cercanas a cero; esto indica que dichos ítems son malos predictores de la puntuación total de la escala y que su impacto en la consistencia interna de la misma es negativo: la información que aporta la respuesta a los mismos no guarda relación con la variable (en este caso, el impacto familiar), que se desea medir. La columna “Alfa de Cronbach sin el ítem” refleja el valor estimado de este coeficiente si se elimina el mismo de la escala. Puede comprobarse en la tabla que la eliminación de los ítems 18 (“Los miembros de la familia de edad más avanzada (por ejemplo, los abuelos) son los que mayor impacto sufrieron al recibir la noticia del síndrome de Down de mi hijo/a”) y 30 (“Considero que actualmente las ayudas económicas estatales y/o comunitarias en relación al síndrome de Down son suficientes”), precisamente aquellos que muestran una correlación ítem – test más baja; supone una mejora sustancial del valor del coeficiente, por lo que se procede a su eliminación. La eliminación de los ítems 20 (“Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí”) y 23 (“Encuentro mucho apoyo en otras familias que, como nosotros, también tienen un/a hijo/a con síndrome de Down”) supondría también una mejora del coeficiente, pero dado que ésta es de tan sólo una décima del total se decide mantenerlos, dado que se considera que ambos reactivos aportan una información fuertemente valiosa para el objetivo final del constructo, sin que sus propiedades psicométricas disminuyan significativamente.

Eliminando, los dos ítems mencionados (el número 18 y el número 30), el nuevo valor del alfa de Cronbach se sitúa en 0,783, percibiéndose una mejora del valor del mismo, respecto a la anterior versión de la escala de 32 ítems.

**Tabla 44:** Alfa de Cronbach de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).

Cronbach's Alpha	Cronbach's Alpha Based on Standardized Items	N of Items
,783	,784	30

(Fuente: Elaboración propia)

Por tanto, la actual versión de la escala, se constituye con los 30 ítems restantes. A continuación se puede consultar la versión definitiva de la misma.

**Tabla 45:** Redacción de los ítems constituyentes de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).

Versión definitiva de la <i>Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down</i> (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017)	
1.	Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.
2.	Pienso que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...).
3.	Creo que mi hijo/a está o estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.
4.	Considero que en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente.
5.	Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.
6.	Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.
7.	Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó bastante impacto.
8.	Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.
9.	A veces me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno.
10.	Me siento apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.
11.	El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.
12.	Creo que tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.
13.	Me siento o me he sentido apoyado/a por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.

14.	Pienso que al tener un/a hijo/a con síndrome de Down algunas relaciones con miembros de la familia se han visto modificadas.
15.	La experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiriera una nueva escala de valores.
16.	Tener un/a hijo/a con síndrome de Down nos complica a la hora de realizar planes / actividades que nos gustaría hacer.
17.	La relación que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.
18.	La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.
19.	Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.
20.	Mi pareja y yo tenemos dificultades a la hora de coordinarnos en los aspectos relacionados con la educación de nuestro/a hijo/a con síndrome de Down.
21.	Considero que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.
22.	Encuentro mucho apoyo en otras familias que, como nosotros, también tienen un/a hijo/a con síndrome de Down.
23.	Nuestra vida social se ha visto afectada por el hecho de tener un/a hijo/a con síndrome de Down.
24.	Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down.
25.	La crianza de un/a hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.
26.	Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.
27.	En mi familia, hemos visto necesario reducir la jornada laboral de uno o varios miembros, pensando en atender mejor las necesidades de mi hijo/a con síndrome de Down.
28.	Desde que tengo un/a hijo/a con síndrome de Down tengo que ausentarme más del trabajo.
29.	Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.
30.	Las creencias religiosas me ayudan o me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.

(Fuente: Elaboración propia)

A continuación, se realiza la estimación de los estadísticos total – elemento para la nueva escala de 30 ítems:

**Tabla 46: Estadísticos total – elemento de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).**

Número de ítem	Media de escala sin el ítem	Varianza de escala sin el ítem	Correlación ítem – test	Alfa de Cronbach sin el ítem
1	79,98	71,520	,225	,780
2	79,86	71,161	,281	,778
3	80,12	71,166	,266	,779
4	81,41	70,764	,228	,780
5	81,36	71,652	,227	,780
6	81,71	72,507	,156	,783
7	81,78	71,592	,175	,783
8	80,59	69,744	,331	,776
9	80,41	68,144	,446	,770
10	79,84	70,575	,361	,775
11	80,13	70,033	,307	,777
12	80,16	69,535	,313	,776
13	79,94	69,496	,366	,774
14	80,59	69,444	,242	,781
15	80,15	71,608	,194	,782
16	80,62	68,677	,332	,775
17	79,70	70,291	,431	,773
18	80,61	67,719	,441	,770
19	80,24	71,983	,151	,784
20	80,15	69,868	,317	,776
21	79,72	72,622	,134	,784
22	80,31	72,595	,111	,785
23	80,26	67,393	,511	,767
24	80,19	68,534	,396	,772
25	81,83	71,221	,275	,778
26	81,03	72,069	,128	,785
27	80,88	65,006	,489	,765
28	80,82	68,708	,340	,775
29	81,39	70,499	,291	,777
30	80,69	68,595	,268	,780

(Fuente: Elaboración propia)

Como se puede comprobar, en la nueva escala ninguno de los ítems analizados muestra una correlación ítem – test inferior a 0,1.

### ***Análisis de descriptivos por ítem***

#### *Media y desviación estándar*

Los resultados obtenidos por los encuestados en cada uno de los ítems, como ocurre en la versión preliminar, varían entre una puntuación de 1 y 4, significando los valores más cercanos a 1 un mayor impacto familiar y los valores cercanos a 4 escaso impacto familiar.

En la siguiente tabla se muestran los resultados medios, las desviaciones estándar y las varianzas obtenidas por cada uno de los ítems, así como el número de miembros de la muestra que ha contestado al ítem y el número de respuestas que ha quedado en blanco debido a que la pregunta no aplicaba al caso particular del encuestado.

**Tabla 47: Detalle de los descriptivos por ítem *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).**

N	Nº respuestas válidas	Nº respuestas sin contestar	Media	Desviación Estándar	Varianza
1	117	0	3,33	,657	,431
2	117	0	3,46	,637	,406
3	117	0	3,17	,686	,471
4	117	0	1,93	,828	,685
5	117	0	1,96	,649	,421
6	117	0	1,58	,605	,366
7	117	0	1,57	,791	,626
8	117	0	2,65	,791	,626
9	117	0	2,90	,792	,627
10	117	0	3,48	,596	,355
11	117	0	3,16	,754	,568
12	117	0	3,14	,819	,671
13	117	0	3,35	,746	,557
14	117	0	2,73	1,005	1,011
15	117	0	3,14	,706	,498
16	117	0	2,68	,897	,804
17	109	8	3,62	,541	,292
18	110	7	2,67	,847	,718
19	110	7	3,06	,770	,592
20	109	8	3,15	,768	,589
21	109	8	3,56	,713	,508
22	117	0	3,02	,731	,534
23	117	0	3,02	,788	,620
24	117	0	3,11	,785	,617
25	117	0	1,48	,651	,424
26	117	0	2,32	,868	,753
27	117	0	2,44	1,078	1,162
28	117	0	2,50	,925	,856
29	117	0	1,93	,704	,495
30	117	0	2,65	1,053	1,109

(Fuente: Elaboración propia)

#### *Detalle de los descriptivos*

A continuación se analizan los descriptivos y la distribución de frecuencias de cada uno de los ítems de la escala.

**Ítem 1: “Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.”**

La media obtenida por este ítem de la escala es de 3,33, lo que indica que, por lo general, el impacto familiar generado por la falta de información adecuada es relativamente escaso entre las familias de la muestra. La desviación típica de 0,657 no es muy elevada, indicando que no existen grandes disparidades de respuestas entre los encuestados: efectivamente, tan sólo el 6,8% de los informantes se muestra “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo” con la afirmación, demostrando que la gran mayoría de los encuestados considera que la información de la que disponen es adecuada.

El resultado medio es ligeramente superior al que se obtuvo en la escala preliminar (3,10), con niveles similares de desviación estándar (0,651). Hay que tener en cuenta que la muestra a la que se le ha aplicado la escala se ha obtenido a partir de padres cuyos hijos están matriculados en un centro de educación especial o que participan en alguno de los servicios ofrecidos por la Fundación Prodis, especializada en el apoyo a personas con discapacidad intelectual; entidades que por su experiencia y naturaleza ponen a disposición de los padres la información sobre el síndrome de Down que puedan necesitar a lo largo de las distintas etapas de desarrollo de sus hijos. Además, es razonable suponer que a medida que la edad de los hijos avanza también lo hace el conocimiento y experiencia de los padres, como sucede con cualquier hijo, por lo que para buena parte de la muestra las necesidades de información se encuentran en una fase avanzada de cobertura.

**Ítem 2: “Pienso que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...)”**

Como en el caso anterior, el resultado medio obtenido en este ítem es relativamente alto (3,46), mientras que la desviación estándar no es muy elevada (0,637). En este caso, más de la mitad de los encuestados (53%) se muestra “muy de acuerdo” con la afirmación y un 41% adicional se considera “de acuerdo”. En contraste, sólo el 6% de la muestra se manifiesta “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo” con la afirmación, de los cuáles únicamente uno de los encuestados ha afirmado estar “muy en desacuerdo” con la misma.

De nuevo, las respuestas a este ítem se encuentran en líneas similares a las mostradas por este ítem en la escala provisional tanto en cuanto al resultado medio (3,32) como a

la desviación estándar (0,653). En este caso la elevada puntuación puede deberse también a la propia experiencia de los padres, tanto debido a que han tenido oportunidad de conocer a personas con otro tipo de discapacidades que, al menos desde un punto de visto externo, presentan mayores complicaciones que el síndrome de Down; como a que su propia habilidad adquirida en la crianza de sus hijos con síndrome de Down hace que, en comparación, la perspectiva de una discapacidad desconocida sea peor vista.

**Ítem 3: “Creo que mi hijo/a está o estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.”**

Éste ítem, que puede encuadrarse como los anteriores entre las preguntas referidas a la concepción subjetiva del síndrome de Down por parte de los padres, recibe también una puntuación media superior a los 3 puntos (3,17) entre la muestra analizada, con una desviación estándar de 0,686. La mayoría de los encuestados (55,6%) se muestra “de acuerdo” con la afirmación y un 31,6% se muestra “muy de acuerdo”, mientras que el 11,1% se muestra “en desacuerdo” y el 1,7% “muy en desacuerdo”.

De nuevo la composición de la muestra puede explicar la confianza de los padres en la capacidad de sus hijos para desarrollar un puesto de trabajo profesional, ya que en la Fundación Prodis se ofrecen servicios y programas que tienen como objetivo lograr la inserción laboral de las personas con discapacidad intelectual, mientras que en el colegio Cambrils se imparte, a los alumnos de edad más avanzada, estudios de transición a la vida adulta en los que se les ofrece formación dirigida al ejercicio de un oficio. La mayor proporción en la muestra de individuos procedentes de la Fundación Prodis puede explicar también el ligero incremento que se produce entre la puntuación media obtenida en este ítem respecto a la versión preliminar de la escala, dado que es posible que muchos de los hijos de los encuestados ya estén, de hecho, inmersos en el mercado laboral o en vías de incorporarse al mismo.

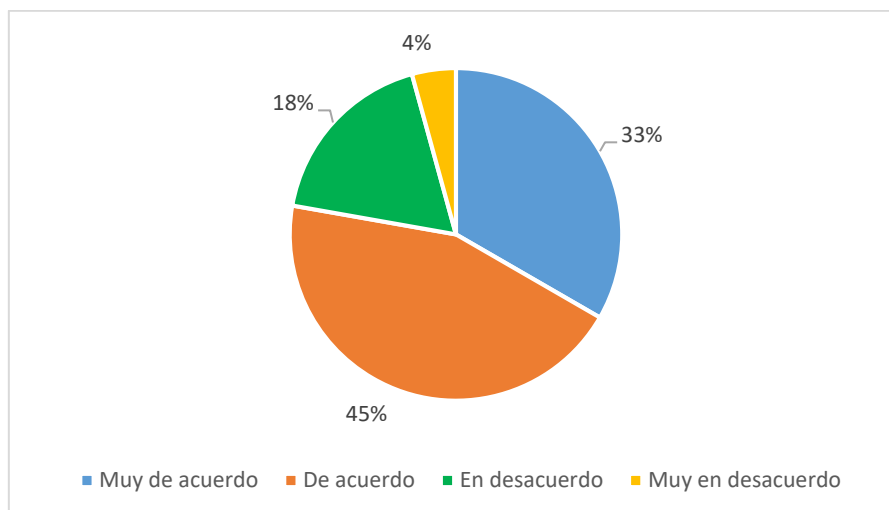
**Ítem 4: “Considero que, en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente.”**

Éste ítem, que en la escala anterior se encontraba asimismo dentro de la categoría teórica de la percepción personal del síndrome de Down, contrasta con los anteriores, sin embargo, por tener una puntuación media de 1,93; entre las más bajas de los ítems



de la escala. La desviación estándar es también algo más elevada, 0,828, lo que anticipa una distribución de frecuencias menos concentrada en torno a una de las respuestas: el 77,8% de los encuestados se muestra “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación, frente a un 22,2% que afirma estar “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo”.

**Gráfico 12: Distribución de respuestas al ítem “Considero que, en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente”.**



(Fuente: Elaboración propia)

Los resultados son muy similares a los que se obtuvieron en la escala preliminar (1,90 de media con una desviación estándar de 0,746).

**Ítem 5: “Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.”**

Éste ítem muestra también un resultado medio inferior a 2, indicando que un gran número de encuestados no consideran a la sociedad preparada para la integración de personas con síndrome de Down. El resultado medio es de 1,96, con una desviación típica de 0,646. El 21,4% de los padres se muestra “muy de acuerdo” con esta afirmación, el 63,2% “de acuerdo”, el 13,7% “en desacuerdo” y tan sólo el 1,7% “muy en desacuerdo”.

Es significativo que la inclusión en la muestra de individuos cuyos hijos participan en la Fundación Prodis, de los que, como ya se ha comentado, se presupone una mayor integración en la sociedad dado que en muchos casos se trata de personas en activo laboral; no haya supuesto una mejora en el resultado obtenido en este elemento. Antes

bien, se ha producido cierta disminución en el mismo, desde un resultado medio desde un 2,10 a 1,96.

**Ítem 6: “Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.”**

Éste ítem recibe la segunda puntuación más baja de la escala, un resultado medio de 1,58, mostrando, además, la tercera desviación estándar más baja de la escala con un 0,605, lo que es indicativo de que la preocupación por el futuro de los hijos con síndrome de Down está bastante extendida entre la muestra analizada. El 47,9% de los encuestados afirma estar “muy de acuerdo” con la afirmación y el 46,2% está “de acuerdo”, frente a tan sólo un 6% “en desacuerdo” y ninguno mostrándose “muy en desacuerdo”.

El resultado medio obtenido en esta escala es aún más bajo que el que se obtuvo en la escala preliminar (1,77). Las bajas puntuaciones obtenidas en este ítem están en consonancia con los resultados derivados de la etapa de investigación cualitativa, en la que muchos de los padres entrevistados hacían referencia al futuro como una de sus mayores preocupaciones, y muy especialmente a las perspectivas de sus hijos en el momento en el que ellos ya no estén presentes.

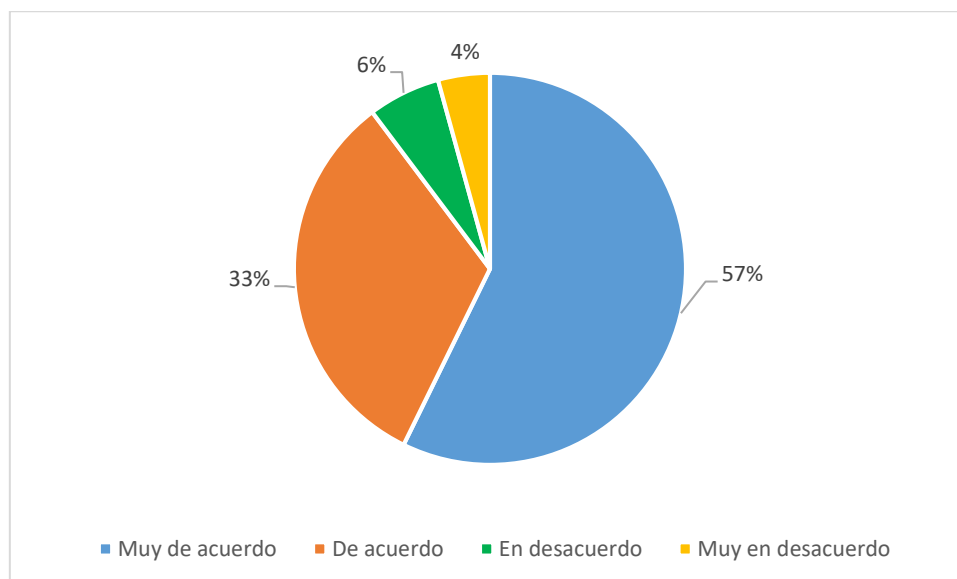
En este sentido, las respuestas dadas a estos primeros ítems de la escala muestran un patrón común: en aquellos aspectos cotidianos con los que los padres conviven en el día a día y que dependen directamente de su capacidad o de la de sus hijos (como es la obtención de información o el desarrollo de un puesto de trabajo por parte de sus hijos) no son, por lo general, una fuente de preocupación para ellos; mientras que los factores que se escapan de su ámbito de control directo (las actitudes que mantiene el resto de la sociedad sobre la discapacidad, el futuro de sus hijos...) son una fuente de incertidumbre y, por tanto, una mayor preocupación para ellos.

**Ítem 7: “Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó bastante impacto.”**

Éste ítem, relacionado con el ámbito emocional personal del encuestado, recibe el menor resultado medio de la escala, 1,57, con una desviación estándar de 0,791. El 89,7% de los encuestados se muestra “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con que

enterarse de que su hijo tenía o iba tener síndrome de Down le supuso un impacto considerable, frente al 10,3% que no está “de acuerdo” o está “muy en desacuerdo”.

**Gráfico 13: Distribución de respuestas al ítem “Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó bastante impacto”.**



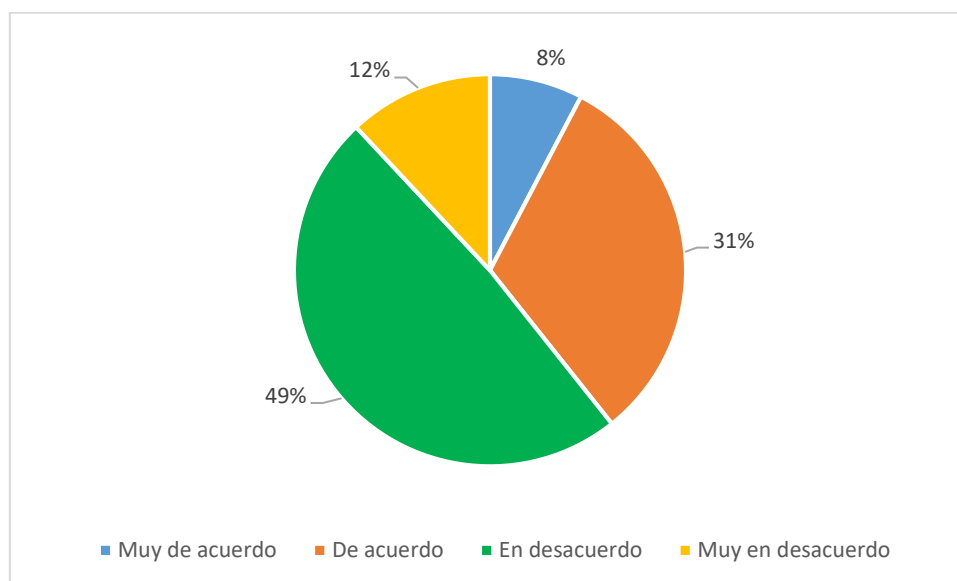
**(Fuente: Elaboración propia)**

De nuevo, la puntuación obtenida por este campo en la escala actual es inferior a la que se obtuvo en la escala preliminar (1,77), que sin embargo era también uno de los más bajos en esa escala. Los resultados concuerdan, sin embargo, a la hora de demostrar cómo el momento de la llamada primera noticia es uno de los más delicados para los futuros padres, suponiendo un impacto muy elevado para las familias que lo experimentan.

**Ítem 8: “Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.”**

El resultado medio de este ítem es de 2,65 con una desviación estándar de 0,791, mostrando la distribución de las respuestas una amplia diversidad de opiniones, concentrada especialmente en las opciones de respuesta centrales; con el 39,3% de los encuestados mostrándose “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación y el 60,7% “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo”.

**Gráfico 14: Distribución de respuestas al ítem “Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante”.**



**(Fuente: Elaboración propia)**

En el caso de este ítem se ha producido una disminución del resultado medio respecto a la escala preliminar, en la que se obtuvo una puntuación de 2,84. Por su parte, la desviación estándar, que en la escala preliminar alcanzaba un valor de 0,860, muestra, en la actual versión, una mayor concentración de valores.

**Ítem 9: “A veces me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno.”**

El noveno ítem de la escala tiene un resultado medio de 2,90, cercano a 3, con una desviación típica de 0,792. Por lo general el ítem parece implicar que, en la mayoría de los casos, los encuestados se sienten comprendidos por las personas de su entorno. El 54,7% de los encuestados se muestra “en desacuerdo” con la afirmación, y el 20,5% “muy en desacuerdo” con la misma, frente a un 18,8% que se muestra “de acuerdo” y un 6% “muy de acuerdo”.

En este caso, la variación del resultado medio de la respuesta ha sido considerable, incrementándose la puntuación desde el 2,23 de media hasta el 2,90 de la escala actual. Es de resaltar también que la modificación realizada sobre el enunciado de la pregunta sustituye el “muchas veces” que encabezaba el enunciado por “a veces”, cambio del que, paradójicamente, se podría haber esperado una reducción de la puntuación, al ampliar el ámbito de la misma, por lo que puede descartarse que la variación de resultado se deba a la modificación del enunciado.

**Ítem 10: “Me siento apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.”**

Éste ítem presenta una puntuación elevada, 3,48, junto a una de las desviaciones estándar más bajas de la escala, con 0,596, lo que muestra un grado de satisfacción de los padres bastante alto con el nivel de apoyo recibido por parte de los profesionales sanitarios y educativos que tratan a sus hijos con SD, con el 94,1% de los encuestados manifestándose “muy de acuerdo” o “de acuerdo” y ningún encuestado mostrándose “muy en desacuerdo”.

En la escala preliminar los resultados obtenidos por este ítem fueron bastante similares, con una media de 3,45 y una desviación estándar de 0,568. Hay que tener en cuenta que la muestra ha sido seleccionada a través de un centro específico de educación especial y de una fundación dedicada al apoyo a personas con discapacidad intelectual, lo que sin duda implica la presencia de profesionales altamente cualificados y con experiencia en este tipo de casos, redundando en una atención muy adecuada a las familias. Sin embargo, una puntuación tan elevada, en la que también se recoge la opinión sobre profesionales ajenos al colegio o a la fundación – como por ejemplo los profesionales sanitarios – indica probablemente un nivel muy elevado y profesionalizado de los servicios expertos en la atención de la discapacidad, al menos dentro del territorio de la Comunidad de Madrid.

**Ítem 11: “El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.”**

El undécimo ítem de la escala refleja también una puntuación superior a los 3 puntos, concretamente de 3,16, con una desviación estándar de 0,754. El 85,5% de los encuestados se manifiesta “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación, frente al 14,5% que se manifiesta “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo”.

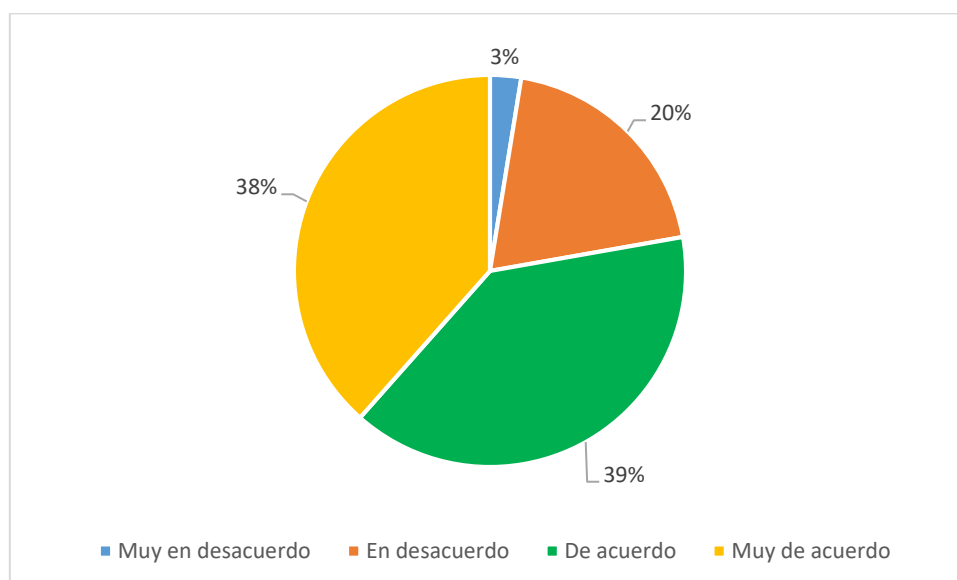
En la escala preliminar el resultado obtenido por este ítem, cuyo enunciado no se ha modificado respecto a la versión piloto, se encuentra en niveles similares al actual, con un resultado de 3,29 y una desviación estándar de 0,739. Como ya se ha comentado con anterioridad, el shock que provoca la primera noticia acerca de la condición del síndrome de Down del hijo esperado y la incertidumbre que en ese momento sienten los padres ante una situación con la que hasta el momento, por lo general, tenían más

que un conocimiento superficial, provoca que habitualmente los padres se sientan abrumados ante la situación. No obstante, es preciso añadir que estos primeros sentimientos tienden a ser superados para dar paso a la nueva vida familiar, en un proceso similar al del duelo por un ser querido perdido, que culmina en la aceptación natural del nuevo miembro de la familia.

**Ítem 12: “Creo que tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.”**

Este ítem obtiene un resultado elevado, con una media de 3,14 y una desviación estándar de 0,819 mostrándose el 77,8% de los encuestados “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación.

**Gráfico 15: Distribución de respuestas al ítem “Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante”.**



**(Fuente: Elaboración propia)**

En la escala preliminar este ítem obtuvo una puntuación de 3,32, por lo que experimenta un ligero descenso de puntuación, con una desviación estándar de 0,871. Igual que en el caso anterior, las respuestas recibidas a este ítem muestran cómo, una vez superado el shock inicial, en un número elevado de casos la sensación que se abre paso es de normalidad, e incluso la presencia de un miembro de la familia con síndrome de Down se convierte en un aspecto positivo, que permite a grupo familiar al completo a enfrentarse de manera conjunta a nuevas situaciones, así como al crecimiento personal de cada uno de sus miembros.

**Ítem 13: “Me siento o me he sentido apoyado/a por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.”**

El ítem 13 es el primero referido al modo en que la propia dinámica familiar se ve afectada por la llegada de un hijo o hija con síndrome de Down, en este caso poniendo el foco en un tema de gran importancia, y que puede ser fuente de tensión en cualquier familia, como es la educación, y el alineamiento de todos los miembros de la familia en torno a unas directrices comunes. En este caso, la puntuación media del ítem es de 3,35, con una desviación estándar de 0,754; lo que muestra cómo para la mayoría de los encuestados la alineación entre los distintos miembros de la familia acerca del modo de educar al hijo es elevado. En efecto, el 49,6% manifiesta el máximo grado de acuerdo con la afirmación, el 37,6% se muestra “de acuerdo”, el 11,1% “en desacuerdo” y el 1,7% “muy en desacuerdo”.

En la escala preliminar los resultados arrojados por este ítem han sido similares, con una media de 3,39 y una desviación estándar de 0,803. Puede afirmarse, por tanto, que en la mayoría de las familias encuestadas los padres se sienten apoyados a la hora de elegir la forma de educar a su hijo con síndrome de Down.

**Ítem 14: “Pienso que al tener un/a hijo/a con síndrome de Down algunas relaciones con miembros de la familia se han visto modificadas.”**

Ya se ha comentado anteriormente cómo el nacimiento de un nuevo hijo con síndrome de Down puede suponer un cambio en las dinámicas familiares que tenían lugar hasta el momento. En la escala, éste ítem ha recibido una puntuación media de 2,73, que aunque no es excesivamente elevada sí que parece indicar que la muestra tiende a no considerar que la llegada del nuevo miembro de la familia ha supuesto una modificación en las relaciones entre los diferentes miembros de la familia. La desviación estándar es, con un valor de 1,005, una de las más elevadas de la escala, lo que muestra una amplia distribución de las respuestas ofrecidas a este ítem: el 15,4% se manifiesta “muy en desacuerdo” con la afirmación y el 21,4% se muestra “en desacuerdo”, frente al 38,5% y 24,8% que afirma estar “de acuerdo” o “muy de acuerdo”, respectivamente.

El ítem equivalente en la escala preliminar obtuvo una puntuación media significativamente mayor, de 3,45 puntos, con una desviación estándar más reducida

(0,768), lo que indica un impacto familiar causado por esta variable aún menor. Además de posibles variaciones en la composición de la muestra, el motivo que aclara esta desviación podría explicarse, hasta cierto punto, por las modificaciones que se han realizado sobre el enunciado del ítem, ya que se ha reformulado en el comienzo del mismo la frase “Siento que a causa del síndrome de Down de mi hijo/a...” por “Pienso que al tener un un/a hijo/a con síndrome de Down...” y “...afectadas” por “...modificadas”. El enunciado anterior podía ser percibido por el encuestado con una carga excesiva de negatividad, que le llevara a mostrarse en un mayor número de casos en desacuerdo con la misma.

**Ítem 15: “La experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiriera una nueva escala de valores.”**

Éste ítem obtiene una puntuación media de 3,14, con una desviación estándar de 0,706. El 53,8% de los encuestados se muestra “de acuerdo” con que la familia ha adquirido una nueva escala de valores y el 30,8% “muy de acuerdo”, frente a un 15,4% que se muestra “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo”.

Este ítem obtuvo en la escala preliminar un valor medio similar al alcanzado en esta nueva versión, con un promedio de 3,19 y una desviación estándar de 0,749. Puede observarse, igualmente, que los resultados son similares a los obtenidos por el ítem 12. Este hecho refuerza la idea, ya mencionada con anterioridad, de que la llegada de un miembro con síndrome de Down supone un crecimiento no sólo para el encuestado, sino para el conjunto de los miembros de la familia.

**Ítem 16: “Tener un/a hijo/a con síndrome de Down nos complica a la hora de realizar planes/actividades que nos gustaría hacer.”**

Este ítem ha recibido una puntuación media de 2,68 con una desviación estándar de 0,897. Un 9,4% de los encuestados se muestra “muy de acuerdo” con la afirmación y un 32,5% asevera estar “de acuerdo”. Por el contrario, el 38,5% de los encuestados declara estar “en desacuerdo”, mientras que el 19,7% asegura estar “muy en desacuerdo”.

Si se establece una comparación entre las respuestas obtenidas por éste ítem, en la escala preliminar se puede observar que se produce cierto empeoramiento de la puntuación media, ya que en la versión piloto la puntuación se situaba en 3,19, con una



desviación estándar también algo más elevada, de 0,946. Hay que tener en cuenta la modificación que se ha hecho sobre el enunciado de la pregunta, ya que en la escala anterior se indicaba que tener un hijo con síndrome de Down impedía a la familia realizar planes o actividades deseados. Al haber sustituido el verbo impedir por complicar, es posible que un porcentaje superior de familias haya visto reflejada su propia situación en la afirmación del ítem.

**Ítem 17: “La relación que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.”**

En esta versión de la escala se han reducido los ítems pertenecientes a la sub – escala referida al impacto familiar en los hermanos de la persona con síndrome de Down, manteniendo únicamente el presente reactivo para reflejar dicha dimensión. Como opción de respuesta ante este enunciado, se ha permitido optar por una quinta posibilidad: “no aplicable a mi caso”, dado que lógicamente pueden darse situaciones en los que la persona con síndrome de Down sea el único hijo de la familia. En este caso, 8 de los encuestados sobre un total de 117 (6,8%) no han contestado a la pregunta. De entre aquellos que sí han contestado, la gran mayoría se muestra “de acuerdo” (32,1%) o “muy de acuerdo” (65,1%) con la afirmación, frente a tan sólo un 2,8% que se manifiesta “en desacuerdo” con la misma.

La puntuación promedio obtenida en este ítem es de 3,62, la más elevada de toda la escala, con la menor desviación estándar de todo el instrumento, con 0,541, debido a la alta concentración de las respuestas. Un resultado tan elevado incide en la idea de que la llegada a la familia de un nuevo miembro con síndrome de Down puede tener efectos positivos en la misma, así como en la relación de sus miembros. La alta calidad de las interacciones personales que los padres detectan entre sus hijos con y sin síndrome de Down es una buena muestra de ello.

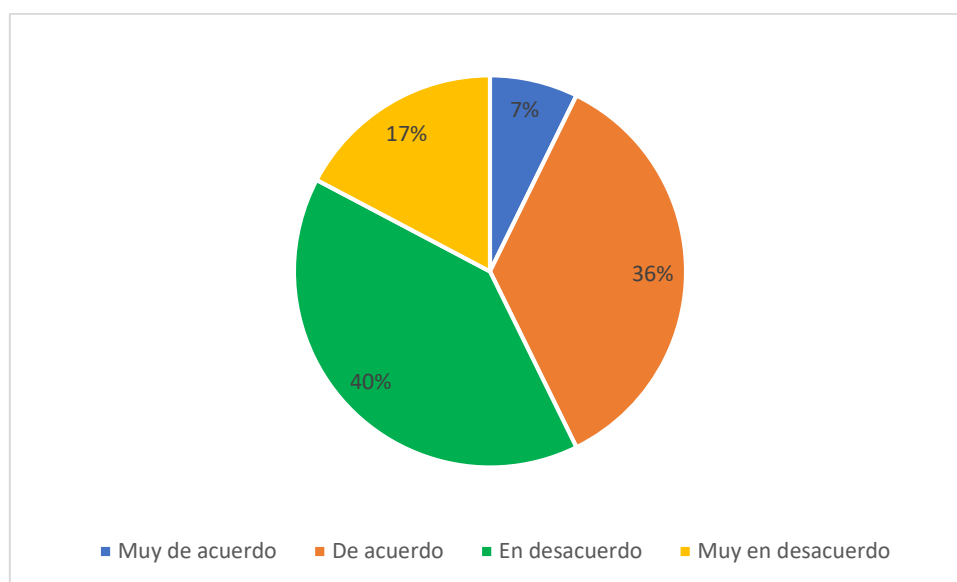
La puntuación obtenida por este ítem en la escala provisional fue igualmente muy elevada, con un promedio de 3,68 y una desviación típica de 0,476; valores similares a los obtenidos en la escala actual. Asimismo, es interesante comparar el resultado actual con el obtenido en la versión preliminar por el conjunto de la sub – escala “hermanos”, que tiene una puntuación promedio de 3,14 entre las distintas preguntas que la conformaban, lo que igualmente muestra cómo en opinión de los encuestados el

impacto familiar sufrido por los hermanos por la llegada de un miembro de la familia con síndrome de Down no es excesivamente elevado.

**Ítem 18: “La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.”**

El ítem 18 se refiere directamente al impacto que la presencia de un hijo con síndrome de Down provoca sobre el tiempo disponible para dedicarlo a la pareja. Siete de los encuestados no han respondido a la pregunta por no aplicar a sus circunstancias personales. La puntuación promedio de este ítem es de 2,67 con una desviación estándar de 0,847. El 42,7% de los encuestados que han respondido al reactivo afirman que, efectivamente, la atención prestada a su hijo con síndrome de Down supone una merma del tiempo disponible para pasar con su pareja, frente a un 57,3% que se muestra en desacuerdo o muy en desacuerdo con la afirmación. De los cuatro ítems que hacen referencia al impacto de la presencia de un hijo con síndrome de Down en la relación de pareja éste es el que obtiene una menor puntuación, mostrando que la disminución del tiempo disponible para estar con la pareja es uno de los factores que impacta de manera más negativa en la relación de pareja.

**Gráfico 16: Distribución de respuestas al ítem “La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja”.**



**(Fuente: Elaboración propia)**

En la escala preliminar la puntuación obtenida por este reactivo fue algo superior, con un promedio de 2,83 y una desviación estándar bastante elevada, de 1,037, con el 27,6%

de los encuestados manifestándose “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con el reactivo; un porcentaje notoriamente inferior al obtenido en la escala actual. En cualquier caso, en la escala preliminar este ítem era igualmente el que obtenía una menor puntuación entre aquellos referidos al ámbito conyugal.

**Ítem 19: “Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.”**

Éste ítem es el primero de la escala referido al impacto que el síndrome de Down tiene sobre la relación de pareja. Siete de los encuestados no han respondido a la misma por no aplicar a su caso particular, es decir, por no mantener una relación de pareja en el momento de responder a la escala. La puntuación media del ítem es ligeramente superior a los tres puntos, 3,06, con una desviación estándar de 0,77. El 22,7% de los encuestados se muestra “muy en desacuerdo” o “en desacuerdo” con la afirmación, frente a un 77,3% que afirma estar “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la misma.

Este ítem recibió en la escala preliminar una puntuación similar, con un promedio de 3,19 puntos y una desviación estándar de 0,654. El resultado de éste ítem indica cómo, al menos en el caso de la muestra utilizada y en línea con lo indicado por la literatura científica de los últimos años, la llegada a la familia de un miembro con síndrome de Down no tiene por qué afectar de manera negativa a la pareja sino, de hecho, ejercer un influjo positivo sobre la misma.

**Ítem 20: “Mi pareja y yo tenemos dificultades a la hora de coordinarnos en los aspectos relacionados con la educación de nuestro/a hijo/a con síndrome de Down.”**

Como se ha comentado anteriormente en el análisis del ítem número 13, uno de los aspectos más importantes referidos a la crianza de un hijo con síndrome de Down, y a la vez uno de los factores que puede suponer una fuente de tensiones en el núcleo familiar, es el referido a las decisiones sobre el modo de educar al mismo. El presente enunciado hace referencia, más concretamente, a las tensiones que pueden surgir entre la propia pareja y que adquieren una gran relevancia, dado que ambos miembros de la pareja son, por lo general, responsables en el mismo grado de la educación del hijo. En este caso, son ocho los encuestados que han dejado la respuesta en blanco, mientras que del resto de encuestados el 3,7% se declara “muy de acuerdo” con el mismo y el 11,9% “de acuerdo”, mostrando la existencia de este tipo de dificultades en la toma de

decisiones sobre la educación del hijo; mientras que el 50,5% de los encuestados se manifiesta “en desacuerdo” y un 33,9% “muy en desacuerdo”. El promedio de respuesta es de 3,15 puntos, con una desviación estándar de 0,768.

En la escala preliminar el promedio obtenido por el ítem equivalente ha sido algo superior, con una puntuación de 3,39 puntos y una desviación estándar de 0,737. Es importante resaltar que en el caso de este ítem el enunciado de la pregunta se ha modificado, de manera que si en la escala preliminar el ítem era un reactivo formulado en sentido directo, en la versión definitiva se ha cambiado el sentido del mismo para que pase a ser un reactivo inverso. Igual que en el caso del ítem 13, parece que las familias de la muestra manifiestan, por lo general, una buena sintonía con su pareja y con los demás miembros de la familia en las decisiones sobre temas educativos de sus hijos con SD.

**Ítem 21: “Considero que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.”**

El último de los ítems de la escala referido directamente al impacto que la presencia de un miembro con síndrome de Down tiene en la pareja plantea, en concreto, si la presencia de la pareja es vista por los informantes como un apoyo durante la crianza del hijo con síndrome de Down. Igual que en el ítem anterior, ocho de los encuestados dejaron sin contestar esta pregunta. El promedio del ítem es de 3,56 con una desviación estándar de 0,713; la más elevada de las tres referidas a la pareja. En concreto, la mayoría de los encuestados, el 67% entre los que contestan a la pregunta, se muestra “muy de acuerdo” con la misma, mientras que el 23,9% se manifiesta “de acuerdo”. Por el contrario, sólo el 7,3% de los respondientes se muestra “en desacuerdo” y un 1,8% adicional “muy en desacuerdo”.

En este caso, el promedio obtenido por el ítem en la escala definitiva fue ligeramente superior al obtenido en la escala preliminar, que se sitúa en 3,14 puntos con una desviación típica de 0,848. Puede verse cómo de las respuestas promedio a las tres preguntas específicas sobre la pareja puede inferirse, al menos para la muestra analizada, que la relación de pareja no tiene, por lo general, que verse afectada por la llegada de un hijo con síndrome de Down, sino que esto hecho puede servir para

fortalecer los vínculos de la pareja y suponer un factor fundamental para reducir la carga familiar.

**Ítem 22: “Encuentro mucho apoyo en otras familias que, como nosotros, también tienen un/a hijo/a con síndrome de Down.”**

El ítem 22 se relaciona con el impacto que la presencia de un hijo con síndrome de Down tiene en la vida social de la familia. La puntuación media de este ítem es de 3,02 con una desviación estándar de 0,731. En este caso, el 20,5% de los encuestados se muestra “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo” con la afirmación, manifestando que encuentra escaso apoyo en otras familias en una situación similar, mientras que el 79,5% restante sí que afirma encontrar mucho apoyo en otros grupos familiares viviendo una circunstancia homóloga.

En la escala preliminar el resultado medio obtenido por este ítem fue similar al obtenido en la escala definitiva, 3 puntos, con una desviación estándar de 0,730. De nuevo, hay que tener en cuenta que los miembros de la muestra están en contacto con otras familias con hijos con síndrome de Down a través del propio colegio de educación especial de sus hijos y de la Fundación Prodis, lo que ofrece una red de apoyo a la que las familias pueden acceder con facilidad para compartir experiencias con otras familias en la misma situación.

**Ítem 23: “Nuestra vida social se ha visto afectada por el hecho de tener un/a hijo/a con síndrome de Down.”**

Éste ítem evalúa directamente el modo en el que las familias perciben cómo la presencia en la familia de un hijo con síndrome de Down impacta en su vida social. La puntuación media de este ítem es de 3,02 con una desviación estándar de 0,788, lo que implica que, por lo general, los encuestados no encuentran un elevado impacto sobre su vida social. Más concretamente, el 3,4% de los encuestados se muestra “muy de acuerdo” con el hecho de que tener un hijo con síndrome de Down haya afectado a su vida social, y un 19,7% se muestra “de acuerdo”. Por el contrario, el 48,7% se manifiesta “en desacuerdo” con el enunciado del ítem y el 28,2% “muy en desacuerdo”.

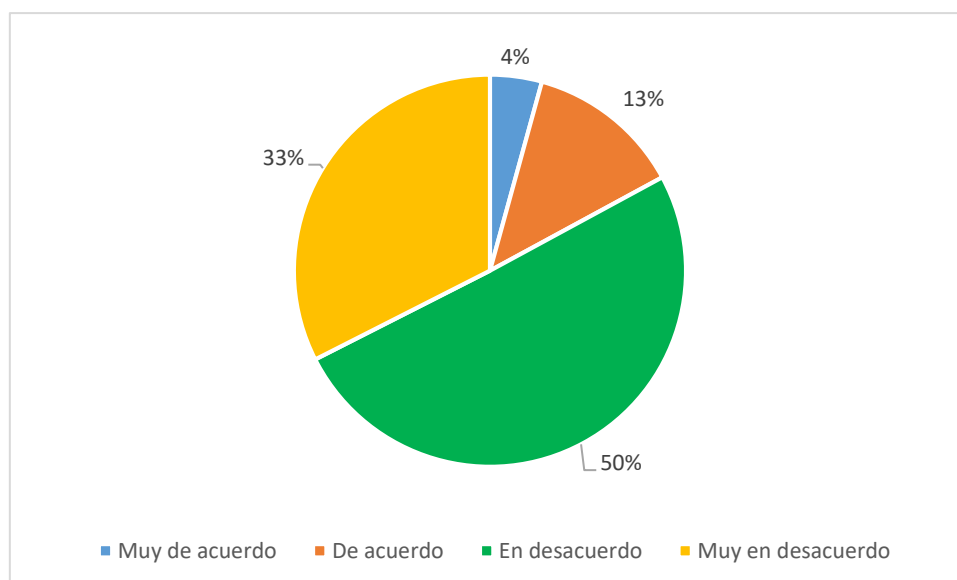
El ítem equivalente en la escala preliminar, del que se ha sustituido la palabra “limitada” por “afectada”, tuvo una puntuación ligeramente superior, de 3,16 puntos, con una

desviación estándar de 0,934. En el caso de ambas muestras, puede contemplarse que los encuestados no consideran que la presencia de un miembro de la familia con síndrome de Down afecte a su vida social.

**Ítem 24: “Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down.”**

La puntuación media de este ítem se sitúa en un 3,11 con una desviación estándar de 0,785; niveles similares a los del resto de ítems referidos a la vida social de la familia. El 17,1% de los encuestados se manifiesta “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación, mientras que el 82,9% de los mismos se muestra “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo”.

**Gráfico 17: Distribución de respuestas al ítem “Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down”.**



**(Fuente: Elaboración propia)**

En la escala preliminar la puntuación media obtenida en este ítem fue ligeramente superior, con un valor de 3,16 y una desviación estándar de 3,16, lo que muestra que tampoco en la escala preliminar se verificó por parte de los encuestados una modificación del comportamiento de los amigos y allegados debido a la entrada en la familia de un miembro con síndrome de Down. Hay que considerar que el progresivo conocimiento existente en el conjunto de la sociedad sobre el síndrome de Down, que evita las estigmatizaciones que una situación así podía tener en el pasado, ayuda a que

la vida social de las familias con un miembro con síndrome de Down se vea cada vez más normalizada.

**Ítem 25: “La crianza de un/a hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.”**

El ítem 25 se encuadra dentro de las preguntas de la escala referidas al impacto económico que la llegada de un hijo con síndrome de Down puede tener para la familia. La puntuación media de este ítem es de 1,48, el más bajo de todos los ítems de la escala, con una desviación estándar de 0,651, denotando que para la mayor parte de los entrevistados la llegada de un hijo con síndrome de Down supone un incremento de los gastos habituales de la familia. Efectivamente, el 59,8% de los encuestados se muestra “muy de acuerdo” con esta afirmación y un 33,3% se muestra “de acuerdo”, mientras que sólo un 6% se muestra “en desacuerdo” y únicamente un encuestado afirma estar “muy en desacuerdo”.

En la escala preliminar este ítem recibió igualmente una de las puntuaciones promedio más bajas de la misma, con 1,58 puntos y una desviación estándar de 0,672. Es indudable que el síndrome de Down y las patologías asociadas al mismo se encuentren vinculados a gastos adicionales que la familia debe soportar, como servicios de logopedia, fisioterapia o estimulación temprana que en muchos casos no están cubiertos por la Seguridad Social y que, dependiendo de la situación económica familiar, pueden suponer una carga excesiva para la familia, afectando a la calidad de vida de aquellas personas con síndrome de Down cuyas familias carecen de los medios suficientes para costear estos servicios.

**Ítem 26: “Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.”**

Como se indica en el ítem anterior, la llegada de un hijo con síndrome de Down conlleva, para la mayoría de las familias, una serie de gastos asociados al síndrome y adicionales a los que surgen de forma habitual con la llegada de un nuevo miembro a la familia. La Seguridad Social española dispone de una amplia cobertura que puede llegar a cubrir un alto porcentaje de los gastos sanitarios asociados al síndrome de Down, pero algunos de los mismos, como por ejemplo los gastos odontológicos o algunos tratamientos logopédicos, quedan fuera de dicha cobertura, lo que puede ocasionar que algunas

familias perciban la cobertura sanitaria estatal gratuita como insuficiente. La puntuación promedio de este ítem es de 2,32 con una desviación estándar de 0,868, mostrando que para un porcentaje de los padres encuestados la cobertura de la Seguridad Social es insuficiente: el 20,5% se muestra “muy en desacuerdo” con esta afirmación y el 33,3% “en desacuerdo”, mientras que el 40,2% se manifiesta “de acuerdo” con que la cobertura de la Seguridad Social sea suficiente y un 6% adicional “muy de acuerdo”.

En la escala preliminar la puntuación promedio fue similar, con 2,35 puntos y una desviación estándar de 0,985 que muestra la existencia de una amplia diversidad de respuestas al ítem. Es razonable suponer que las circunstancias personales de cada familia, tanto su renta como las necesidades sanitarias de su hijo con síndrome de Down, influyan en la percepción de la familia sobre este punto.

**Ítem 27: “En mi familia, hemos visto necesario reducir la jornada laboral de uno o varios miembros, pensando en atender mejor las necesidades de mi hijo/a con síndrome de Down.”**

El impacto que la llegada de un hijo con síndrome de Down tiene en el ámbito laboral de sus padres supone un claro impacto en los aspectos de la economía familiar, ya que puede afectar a las rentas recibidas por la familia, pero también en otros aspectos de la vida de los padres, los cuales pueden verse obligados a renunciar a su carrera profesional o a modificar el curso de la misma de una manera no deseada, con las consecuencias que este tipo de cambios pueden tener en la autorrealización del afectado o en su vida social (al perder contacto con compañeros de trabajo, por ejemplo). El ítem 27 se refiere concretamente a la decisión que hace uno de los miembros de la familia de reducir su jornada laboral para poder cubrir las necesidades específicas de su hijo con síndrome de Down. La puntuación promedio de este ítem es de 2,44 con la mayor desviación estándar de toda la escala, 1,078, reflejo de unas respuestas distribuidas de manera uniforme en la escala: el 24,8% se muestra “muy de acuerdo”, el 27,4% se muestra “de acuerdo” y el mismo porcentaje se muestra “en desacuerdo”, mientras que el 20,5% restante se manifiesta “muy en desacuerdo” con la afirmación.

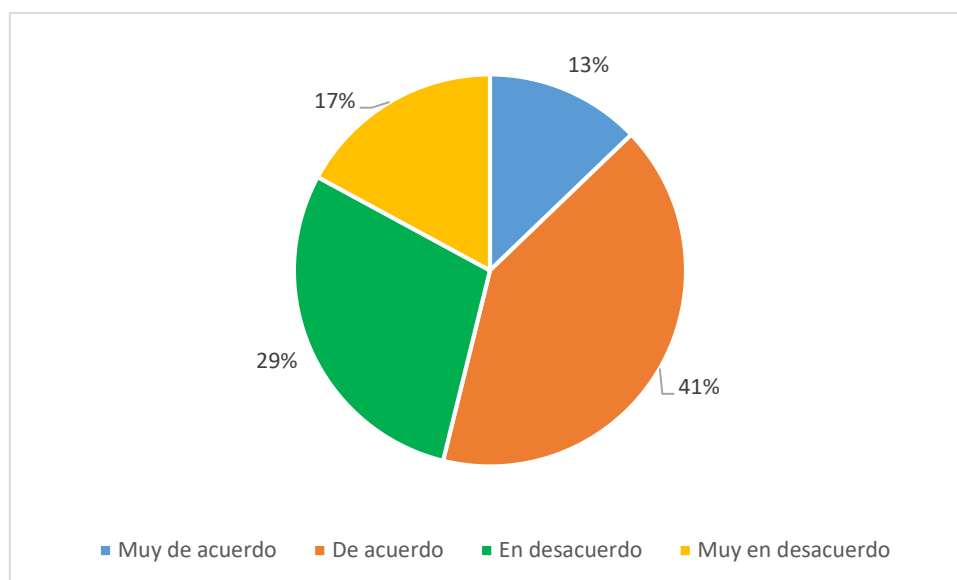
En la escala preliminar el promedio de este reactivo fue de 2,71 con una desviación estándar de 0,938, mostrando una menor proporción de familias que se ha visto obligada a reducir su jornada laboral en la muestra inicial.



**Ítem 28: “Desde que tengo un/a hijo/a con síndrome de Down tengo que ausentarme más del trabajo.”**

Este ítem no hace referencia, como el anterior, a la decisión de alguno de los miembros de la familia de reducir su jornada laboral; sino a la necesidad que el encuestado puede tener en momentos puntuales de ausentarse de su trabajo durante la jornada laboral debido a la necesidad de cubrir circunstancias derivadas del síndrome de Down de su hijo. En este caso, la puntuación promedio obtenida en el reactivo se encuentra en un nivel intermedio, siendo de 2,50 puntos, con una desviación estándar de 0,925. Como puede comprobarse en el gráfico, un 53,8% de los encuestados se manifiesta “de acuerdo” o “muy de acuerdo” con la afirmación, indicando que se ve obligado a ausentarse de manera puntual del trabajo, frente al 46,2% que se muestra “en desacuerdo” o “muy en desacuerdo”. Es interesante considerar que la división de porcentajes entre los informantes que se encuentran “de acuerdo” y “en desacuerdo” con este reactivo es similar, aunque en este ítem las respuestas tienden a concentrarse algo más en los valores intermedios, reduciendo por tanto la desviación estándar.

**Gráfico 18: Distribución de respuestas al ítem “Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down”.**



**(Fuente: Elaboración propia)**

En la escala preliminar la puntuación obtenida por este ítem fue algo más baja, de 2,19 puntos, con una desviación estándar también superior, de 1,078. Es de resaltar que, como se ha mencionado en el punto anterior, en la escala preliminar el ítem equivalente al reactivo 27 obtuvo una puntuación algo superior, lo que podría mostrar cierta

correlación inversa entre estos dos ítems, de manera que en aquellas familias en las que ningún miembro de la familia haya renunciado en parte a su jornada laboral deben ausentarse más del trabajo en momentos puntuales.

**Ítem 29: “Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.”**

El ítem 29 se encuentra también directamente relacionado con los costes derivados de la condición de síndrome de Down del hijo, y de nuevo inferior a dos puntos, mostrando por tanto una elevada carga familiar. La puntuación media en este caso es de 1,93 puntos, con una desviación estándar de 0,704 puntos, con el 27,4% de los padres “muy de acuerdo” con el ítem y un 53% adicional “de acuerdo” con el mismo, mientras que el 18,8% está “en desacuerdo” y sólo el 0,9% “muy en desacuerdo”.

En la escala preliminar la puntuación obtenida por este reactivo fue muy similar: 1,97 puntos con una desviación estándar de 0,706. Resulta paradójico que los reactivos relacionados con los aspectos económicos sean en ambas versiones de la escala los que reciben de media puntuaciones más bajas, mostrando una mayor carga familiar; especialmente si se considera que la media de ingresos de las familias entrevistadas es por lo general media – alta.

**Ítem 30: “Las creencias religiosas me ayudan o me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.”**

El último ítem de la escala hace referencia a la relación que las creencias religiosas tienen en el impacto familiar sufrido por la llegada de un miembro con síndrome de Down. En la escala definitiva se ha eliminado buena parte de los ítems referidos al ámbito religioso, principalmente con el objetivo de evitar sesgos en la muestra y no provocar prejuicios que puedan condicionar el resto de respuestas de la escala. La puntuación media obtenida en este ítem es de 2,65, con una desviación estándar elevada, de 1,053. Un 16,2% se muestra “muy en desacuerdo” con la consideración de que las creencias religiosas hayan supuesto una ayuda para afrontar la situación, mientras que un 29,9% se muestra “en desacuerdo”. El 26,5%, por el contrario, asegura estar “de acuerdo” con la afirmación, mientras que el 27,4% se muestra “muy de acuerdo”.

En la escala preliminar el resultado medio de esta pregunta fue de 2,88, algo superior con una desviación estándar de 1,076. Las elevadas desviaciones estándar reflejadas tanto en esta escala como en la versión preliminar se deben probablemente a la diversidad de creencias religiosas entre los encuestados, que lleva a la elección de respuestas muy dispares. Hay que tener en cuenta que la puntuación promedio de la sub – escala religiosa en la escala preliminar fue de 3,10 puntos, pero en la misma alguno de los reactivos sólo aplicaban a los encuestados que afirmaban tener sentimientos religiosos, lo que puede influir en la puntuación obtenida.

### ***Análisis factorial exploratorio (AFE)***

#### *Introducción y justificación*

Una vez recibidas las respuestas de la escala y llevado a cabo el análisis de los índices de fiabilidad y de los descriptivos de las respuestas dadas a la misma, se procede a la realización del análisis factorial exploratorio (AFE) del instrumento. El AFE es una técnica estadística multivariante que se utiliza para estudiar la estructura subyacente conformada por las distintas variables de la escala, analizando las correlaciones detectadas entre éstas para determinar las posibles dimensiones que constituyen el instrumento. El modelo en el que se basa el AFE considera la puntuación obtenida en cada reactivo como una combinación lineal entre los distintos factores comunes de la escala, que explican la varianza común de los ítems, y el factor específico del ítem (en el que se incluyen tanto aquellos aspectos que influyen únicamente en la respuesta al ítem que se está analizando como en los posibles errores de medición residuales – desde el estado de ánimo del encuestado hasta un posible error en la interpretación del enunciado), de acuerdo con la siguiente ecuación (en un supuesto de  $m$  factores):

$$X_i = \lambda_{i(1)}F_1 + \lambda_{i(2)}F_2 + (\dots) + \lambda_{i(m)}F_m + e_i$$

Donde  $X_i$  es la puntuación recibida por uno de los ítems de la escala, los  $F_j$  representan los distintos factores comunes de la escala,  $e_i$  representa el factor específico del ítem y  $\lambda_{i(j)}$  el peso que el factor  $j$  – ésimo tiene sobre la puntuación del ítem.

A partir de esta ecuación el AFE consiste, como se verá más adelante, en determinar el número de factores que se va a incluir en el modelo, utilizando un *método de extracción* para estimar el peso de cada factor en cada variable. Existe una amplia variedad de

métodos de extracción que, dependiendo de las circunstancias, son más o menos adecuados para la estimación. Estos métodos de extracción se basan en el cálculo de los pesos y correlaciones entre factores que hacen que la matriz de correlaciones que se estima a partir del modelo sea lo más similar posible a la matriz de correlaciones observada, esto es, que minimice los residuos entre una y otra.

La aplicación del AFE data desde principios del siglo XX y es una de las técnicas más extendidas para el desarrollo y validación del test. En los últimos años, sin embargo, desde el ámbito metodológico se viene advirtiendo de que la aplicación del AFE no tiene en cuenta, en numerosas ocasiones, algunos de los criterios que la literatura más actualizada y recomendada ofrece para la utilización de esta técnica, manteniendo criterios y técnicas que ya han sido superadas (Lloret – Segura, Ferreres – Traver, Hernández – Baeza y Tomás – Marco, 2014). Un ejemplo que afecta directamente a la escala analizada puede encontrarse en la matriz de correlaciones utilizada en el modelo: tradicionalmente se ha utilizado la correlación de Pearson para la generación de la matriz de correlaciones, a pesar de que éstas correlaciones parten de la base de que la puntuación obtenida en la variable es continua, supuesto que en los test de respuesta dicotómica (sí o no, por ejemplo), o con opciones de respuesta ordinales (como en el caso de la escala de Likert, que se utiliza en el presente instrumento analizado) no se cumple. La utilización de una correlación continua entre variables ordinales considera la suposición de facto de una variable latente inobservable que se distribuye en forma lineal continua entre las opciones de respuesta, supuesto que por lo general no es realista, lo que puede provocar que los resultados obtenidos por el modelo sean incorrectos al no cumplirse los supuestos sobre los que éste se basa (Flora y Curran, 2004). Para evitar esta limitación, en los casos en los que, como en la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017), la totalidad de las variables a analizar son ordinales, se recomienda la utilización de correlaciones policóricas. La correlación policórica estudia la correlación existente entre dos variables continuas inobservables de las cuales únicamente se pueden estimar los datos ordinales (Flora y Curran, 2004). Este hecho implica la existencia de una variable continua latente que guarda, con la variable ordinal observada, una relación no lineal que es preciso estimar. La mayor complejidad del cálculo que implica la estimación de éstas correlaciones puede explicar el motivo por el que tradicionalmente su uso no se ha generalizado; pero

afortunadamente en la actualidad los programas estadísticos existentes ofrecen la posibilidad de utilizar correlaciones policóricas, lo que ha permitido su uso en la realización del presente AFE.

Un punto previo que es necesario determinar a la hora de realizar el AFE es si el tamaño muestral que se ha conseguido en la investigación es suficiente para la realización del AFE. A este respecto, por parte de la literatura especializada se ha ofrecido una amplia diversidad de recomendaciones, tanto fijando tamaños muestrales mínimos determinados, que pueden variar entre una recomendación de 50 y 400 sujetos; como señalando ratios entre el número de sujetos de la muestra y los ítems de la misma, recomendaciones que en la actualidad han caído por lo general en desuso, considerándose que la elección del tamaño mínimo de la muestra depende de diversos factores y no puede simplificarse mediante un simple algoritmo (Lloret – Segura et al., 2014). Obviamente, cuanto mayor sea el tamaño de la muestra mayor será la fiabilidad de los resultados obtenidos en el análisis, pero la determinación del tamaño mínimo aceptable de la muestra puede variar en función de aspectos tales como la comunalidad de los ítems de la muestra, el número de variables por factor, la homogeneidad de la muestra o el tipo de matriz de correlación empleada (Lloret – Segura, et al., 2014). Hay que tener en cuenta igualmente que, bajo determinados supuestos, la realización de un AFE sobre muestras pequeñas puede dar lugar a resultados fiables, incluso en casos en los que el tamaño muestral es inferior a 50 individuos (Winter, Dodou y Wieringa, 2009). Asimismo, actualmente los programas de análisis estadístico permiten la utilización de estadísticos robustos, que mantienen su fiabilidad incluso cuando el tamaño muestral es reducido. En este caso, dado que la muestra de 117 individuos puede encontrarse en los umbrales inferiores de tamaño mínimo adecuado para la realización del AFE, se utilizan estadísticos robustos.

#### *Test de Esfericidad de Bartlett y Medida de Adecuación Muestral de Kaiser – Meyer – Olkin*

Una comprobación adicional que es preciso llevar a cabo para asegurar la posibilidad de realizar el AFE sobre la escala es verificar si la matriz de correlaciones es factorizable. Esto puede comprobarse a través de dos indicadores: el Test de Esfericidad de Bartlett y la Medida de Adecuación Muestral de Kaiser – Meyer – Olkin.

El primero de ellos, el Test de Esfericidad de Bartlett, se trata de un test estadístico basado en la hipótesis nula de que la matriz de correlaciones no es significativamente distinta de la matriz identidad:

$$\begin{pmatrix} 1 & 0 & \dots & 0 \\ 0 & 1 & \dots & 0 \\ \vdots & \vdots & \ddots & \vdots \\ 0 & 0 & \dots & 1 \end{pmatrix}$$

Una matriz de correlaciones equivalente a la matriz identidad implicaría que las correlaciones entre las distintas variables tienen valor cero, lo que arrojaría la existencia de tantos factores en la escala como variables de la muestra, lo que haría que el AFE no tuviera sentido. Para realizar el test, el estadístico desarrollado por Bartlett parte del valor del determinante de la matriz de correlación:

$$-\left[ n - 1 - \left( \frac{2k + 5}{6} \right) \ln|R| \right] \sim \chi^2_{(k^2 - k)/2}$$

Donde  $n$  es el número de individuos que conforman la muestra,  $k$  el número de variables y  $|R|$  el determinante de la matriz de correlaciones. Para poder continuar con el análisis factorial se debe poder rechazar la hipótesis nula del test de Bartlett.

La Medida de Adecuación Muestral de Kaiser – Meyer – Olkin, por su parte, contrasta el tamaño de la suma de las correlaciones simples entre las variables de la escala frente a la suma de las correlaciones parciales:

$$KMO = \frac{\sum \sum_{j \neq k} r_{jk}^2}{\sum \sum_{j \neq k} r_{jk}^2 + \sum \sum_{j \neq k} p_{jk}^2}$$

Donde  $r_{jk}$  es la correlación simple entre dos variables  $j$  y  $k$ , y  $p_{jk}$  es la correlación parcial entre dichas variables si se mantiene el resto constante. Si las correlaciones parciales son pequeñas frente a las correlaciones simples entre variables el valor del estadístico tenderá a uno. Por tanto, valores más cercanos a uno implicarán una mejor adecuación muestral. No existe una interpretación única de los resultados obtenidos por la medida, pero la regla general más extendida tiende a considerar los valores inferiores a 0,50 como inaceptables, entre 0,50 y 0,59 pobres, entre 0,60 y 0,69 mediocres, entre 0,70 y 0,79 regulares, entre 0,8 y 0,89 notables y entre 0,90 y 1 excelentes.

Se utiliza el programa SPSS, versión 23 para estimar ambos estadísticos obteniendo los siguientes resultados:

**Tabla 48: Resultados obtenidos para el Test de Esfericidad de Bartlett y la Medida de Adecuación Muestral de Kaiser – Meyer – Olkin para la Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).**

Medida de Adecuación Muestral de Kaiser – Meyer – Olkin		,629
Test de Esfericidad de	Aprox.. Chi – Cuadrado	1057,556
Bartlett	Gl	435
	Sig.	,000

(Fuente: Elaboración propia)

El p – valor del Test de esfericidad de Bartlett es de 0,000, lo que implica que se puede rechazar la hipótesis nula de que la matriz de correlaciones no es significativamente distinta de la matriz identidad. El resultado de este test es, por consiguiente, positivo, ya que no rechazar la hipótesis nula habría implicado la ausencia de correlaciones entre las variables y, por consiguiente, la inaplicabilidad del AFE a la escala.

El resultado de la Medida de Adecuación Muestral de Kaiser – Meyer – Olkin es de 0,629. Como se ha indicado anteriormente, los valores más cercanos a 1 significan una mejor adecuación muestral. El resultado obtenido por estadístico es, según la regla generalmente aplicada, mediocre, pero sin llegar a desaconsejar continuar con la realización del AFE.

#### *Análisis paralelo*

Una vez determinada la plausibilidad de llevar a cabo el AFE sobre la escala analizada es preciso determinar el número de factores que se van a incluir en el modelo. Para determinar este número, se han desarrollado distintos métodos, algunos de los cuáles se consideran desfasados en la actualidad (Lloret – Segura, et al., 2014), como la regla K1 de Kaiser, consistente en retener todos aquellos factores que tienen un autovalor superior a 1, o el análisis visual del gráfico de sedimentación. Pese a desaconsejarse en la actualidad su uso, éstos siguen siendo utilizados de forma generalizada, principalmente debido a la sencillez de su aplicación.

El método de cálculo de factores que es actualmente considerado más preciso es el análisis paralelo (Lloret – Segura, et al., 2014). Este método consiste en la estimación de un número determinado de matrices, con un orden igual al de la muestra (sujetos de la

muestra por número de variables), con datos aleatorios, en las que no existen factores comunes. Se obtiene el promedio de cada autovalor y se extraen tantos factores como autovalores de la muestra analizada tengan un valor superior al promedio de autovalores de las matrices aleatorias, en las que no hay factores comunes. Uno de los principales motivos por el que el uso de este método no está más extendido es, principalmente porque el software de tratamiento estadístico de uso más frecuente, SPSS, no tiene implementado por defecto este método. Afortunadamente, se han desarrollado macros para SPSS que posibilitan administrar el análisis paralelo a una muestra dada, lo que permite que la aplicación de este método se vaya generalizando de forma progresiva. Utilizando una sintaxis específicamente programada para la ejecución de un análisis paralelo en SPSS, el análisis de la escala muestra que los cinco primeros autovalores calculados en la matriz de correlaciones de la muestra analizada tienen un valor superior a los autovalores medios que se han generado a partir de datos aleatorios. El resultado señala, por consiguiente, que deberían retenerse cinco factores. Para la simulación de datos aleatorios se han generado 1.000 matrices a partir de conjuntos de datos aleatorios, todos con el mismo rango (117 x 30) que la matriz original.

**Tabla 49: Resultados obtenidos para el análisis paralelo para la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).**

<b>Raíz</b>	<b>Autovalores</b>	<b>Medias</b>	<b>Percentil</b>
1,000000	4,474502	2,092463	2,251003
2,000000	2,903717	1,925020	2,042112
3,000000	2,337376	1,800887	1,906458
4,000000	1,876192	1,695575	1,778999
5,000000	1,731331	1,604157	1,678670
6,000000	1,455436	1,518459	1,586631
7,000000	1,379347	1,440129	1,502927
8,000000	1,279557	1,366207	1,424018
9,000000	1,204656	1,297339	1,354615
10,000000	1,102105	1,233794	1,291211
11,000000	1,067624	1,172807	1,229726
12,000000	,892188	1,112808	1,166636
13,000000	,870616	1,055195	1,105661
14,000000	,730160	,999111	1,049466
15,000000	,714960	,946307	,992596
16,000000	,657373	,895494	,942328
17,000000	,637985	,845834	,891369
18,000000	,583758	,799119	,844615
19,000000	,529918	,752654	,799399
20,000000	,510093	,706132	,750894
21,000000	,473982	,662715	,705825
22,000000	,424245	,619617	,661734
23,000000	,378153	,578451	,618889

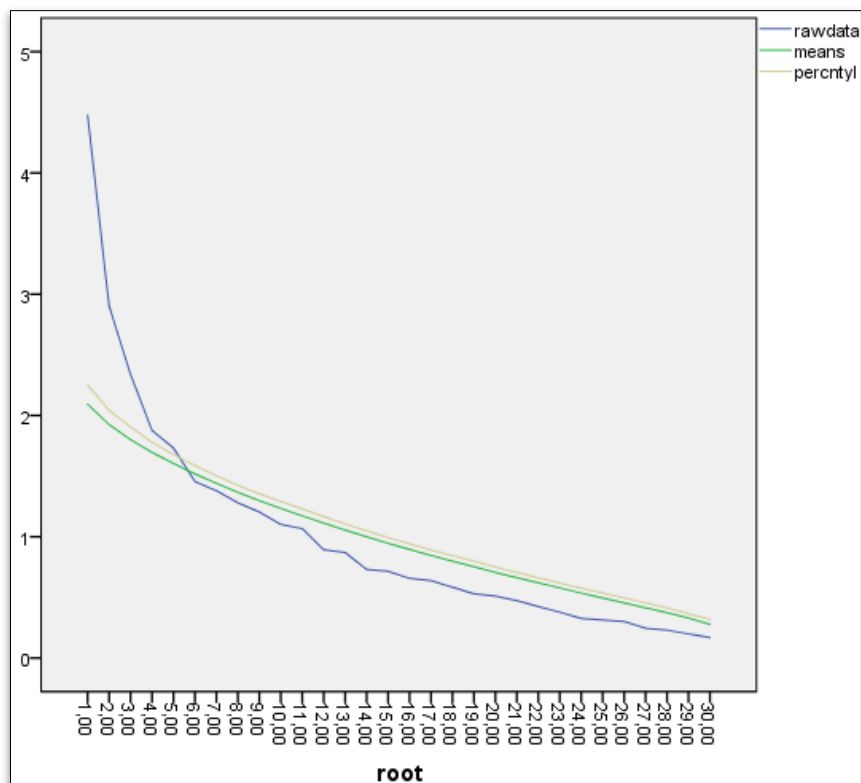


24,000000	,325819	,535602	,576198
25,000000	,313564	,494914	,536949
26,000000	,301939	,454868	,496113
27,000000	,245194	,413835	,455017
28,000000	,230199	,373326	,414028
29,000000	,198805	,328944	,365843
30,000000	,169206	,278236	,318785

(Fuente: Elaboración propia)

El gráfico de sedimentación también señala el mismo resultado, aunque su interpretación puede ser confusa. Si se compara el gráfico de sedimentación obtenido de la muestra con el gráfico de la media de autovalores generada en el análisis paralelo puede apreciarse el cruce de líneas entre los autovalores 5 y 6.

**Gráfico 19: Gráfico de sedimentación de la escala y media de los autovalores generados a partir de matrices de datos aleatorios en el análisis paralelo.**



(Fuente: Elaboración propia)

Además del análisis paralelo, es recomendable realizar una estimación de diversos modelos y comparar las soluciones obtenidas en las mismas de cara a encontrar la solución más fácilmente interpretable, apoyándose en los datos objetivos recogidos, como el propio análisis paralelo y los estadísticos generados a raíz de la matriz de correlaciones residuales; y en la teoría de partida.

### *Método de extracción de factores*

Para la estimación de los diversos modelos es preciso seleccionar un método de extracción de factores. Como se ha indicado anteriormente, existen diversos métodos de extracción de factores, siendo algunos de los más utilizados los Ejes Principales (EP), Máxima Verosimilitud (ML) o Mínimos Cuadrados No Ponderados (ULS). El procedimiento de Máxima Verosimilitud presenta ventajas sobre los otros dos métodos al proporcionar estadísticos de bondad de ajuste y estimaciones asintóticamente insesgadas, consistentes (lo que implica que a medida que el tamaño muestral se incrementa el valor de las estimaciones converge al valor del parámetro poblacional) y eficientes (lo que significa que tienen la menor varianza posible). Lamentablemente, el procedimiento ML parte del supuesto de normalidad multivariante, que en muchas ocasiones no es realista, lo que hace que se pierdan sus ventajas. EP y ULS, por su parte, no cuentan con las ventajas estadísticas de los estimadores ML ni ofrecen estadísticos de bondad de ajuste, pero no exigen el cumplimiento del supuesto de normalidad multivariante y además son más robustos ante su utilización con tamaños muestrales reducidos.

Se han desarrollado otros métodos que permiten evitar el supuesto de normalidad multivariante, como el método de Mínimos Cuadrados Ponderados (WLS) o el de Mínimos Cuadrados Ponderados Robustos (WLSMV). Éstos estimadores son los más recomendados para el análisis de datos ordinales cuya distribución no es cercana a la normal, ajustándose mejor a la matriz de correlaciones tetracóricas (Flora y Curran, 2004; Lloret – Segura et al., 2014). WLSMV, a diferencia de WLS, permite trabajar con muestras pequeñas (menores de 200 individuos).

Dado que las variables utilizadas en la muestra son ordinales, no se cumple el supuesto de normalidad multivariante, por lo que la extracción de factores se realiza a través de un método de extracción robusto. SPSS, versión 23, no ofrece, sin embargo, la opción de utilizar este tipo de estimadores para realizar la extracción de factores, por lo que se utiliza el programa Mplus, versión 7, que permite la utilización del método de extracción mediante WLSMV. Se han estimado modelos de cuatro, cinco, seis y siete factores.

### **Estadísticos de bondad del ajuste**

Los estadísticos de contraste de bondad del ajuste resultados ofrecidos por cada uno de los modelos se recogen en la tabla que se muestra a continuación (véase tabla 50).

**Tabla 50: Estadísticos de bondad del ajuste estimados para los modelos de 4, 5, 6 y 7 factores.**

Modelo	$\chi^2$ (gl)	p-valor $\chi^2$	RMSEA (90% C.I.)	CFI	TLI	SRMR
4 factores	423,557 (321)	0,0000	0,052 (0,038; 0,065)	0,867	0,820	0,083
5 factores	379,576 (295)	0,0000	0,050 (0,033; 0,063)	0,890	0,838	0,075
6 factores	335,078 (270)	0,0043	0,045 (0,027; 0,061)	0,916	0,864	0,067
7 factores	299,085 (246)	0,0116	0,043 (0,022; 0,059)	0,931	0,878	0,06

(Fuente: Elaboración propia)

El estadístico  $\chi^2$  realiza una comparación entre la matriz de correlaciones real y la generada por el modelo. Cuanto menor sea el resultado del estadístico mejor será el ajuste del modelo. La hipótesis nula de la que parte es que el modelo estimado y el observado son significativamente iguales, por lo que el resultado deseable del estadístico es que sea no significativo, de manera que no permita rechazar la hipótesis nula. Puede comprobarse que todos los modelos son significativos al 95%, y únicamente el modelo de 7 factores no es significativo al 99%. Sin embargo, la prueba  $\chi^2$  muestra una sensibilidad excesiva ante el tamaño muestral, que hace que a medida que se incrementa el tamaño de la muestra el valor del estadístico se incremente bruscamente, haciendo que incluso en casos de muestras modestas el resultado de la prueba sea significativo, lo que indicaría un mal ajuste del modelo, por lo que resulta conveniente buscar otros indicadores de ajuste alternativos (Iacobucci, 2010). Por parte de algunos autores se propone el cálculo del  $\chi^2$  relativo, consistente en dividir el resultado del estadístico entre sus grados de libertad. Se considera que en este caso el ajuste del modelo es bueno si el valor es inferior a 3 (Iacobucci, 2010). Los cuatro modelos estimados cumplirían con esta condición, manteniéndose los resultados de los  $\chi^2$  relativos entre 1,2 y 1,3.

El RMSEA (Raíz del Error Cuadrático Medio de Aproximación / Root Mean Square Error of Approximation) es un índice de las diferencias entre la matriz de covarianzas observadas entre los grados de libertad y la matriz de covarianzas estimada por el modelo (Cangur y Elkan, 2015). Generalmente, se considera que valores inferiores a 0,05 muestran un buen ajuste del modelo, mientras que valores del índice entre 0,05 y 0,08 mostrarían un ajuste aceptable (Cangur y Elkan, 2015). En este caso, los modelos de 5, 6 y 7 factores muestran valores iguales o inferiores a 0,05, lo que indica un buen ajuste

de modelo. También se suele considerar importante que el límite inferior del intervalo de confianza del 90% sea cercano a 0, o al menos no superior a 0,05; mientras que el nivel superior no sea superior a 0,08. Todos los modelos analizados cumplen con este criterio.

El CFI (Índice de Ajuste Comparativo / Comparative Fit Index) se basa en comparar el ajuste del modelo estimado frente a un modelo “independiente”, en el que se asume que las variables no están correlacionadas, mostrando hasta qué punto el ajuste del modelo estimado es mejor que el del modelo independiente, pudiendo tomar valores entre 0 y 1. Cuanto más se acerquen los valores a 1, mejor ajuste mostrará el modelo estimado frente al modelo independiente. Se considera que un modelo con un buen ajuste mostrará valores cercanos a 0,95 o superiores (Iacobucci, 2010). Ninguno de los modelos alcanza dicho valor.

El TLI (Índice de Tucker – Lewis / Tucker – Lewis Index) calcula la diferencia entre los  $\chi^2$  relativos ( $\chi^2/gl$ ) del modelo independiente y el modelo estimado y divide el resultado entre el  $\chi^2$  relativo del modelo independiente menos 1. El resultado toma valores entre 0 y 1, mostrando los valores más cercanos a 1 un mejor ajuste del modelo (Cangur y Elkan, 2015). Valores superiores a 0,90 o a 0,95 son considerados generalmente como suficientes para confirmar el buen ajuste del modelo. De nuevo, ninguno de los modelos estimados supera dicho nivel, siendo el que recibe mejores puntuaciones el modelo de 7 factores.

El SRMR (Raíz del Residuo Cuadrático Medio Estandarizado / Standardized Root Mean Square Residual) se define como la correlación estandarizada entre la correlación observada y la estimada por el modelo. Valores cercanos o inferiores a 0,09 se consideran por lo general aceptables (Iacobucci, 2010). Todos los modelos analizados son inferiores a este valor, lo que implica un buen resultado en este indicador.

El análisis de los estadísticos de bondad del ajuste arrojados por Mplus es relativamente ambiguo. El estadístico  $\chi^2$  no permite afirmar la bondad del ajuste de ninguno de los modelos estimados, pero como se ha mencionado los resultados de este estadístico se ven muy afectados por el tamaño muestral y tienden a rechazar la hipótesis nula de buen ajuste del modelo, incluso con muestras medianas. Los indicadores CFI y TLI, pese a que los resultados obtenidos pueden considerarse elevados, tampoco permiten

afirmar, según los criterios generales habituales, la bondad del ajuste de ninguno de los modelos. Por el contrario, el resultado de  $\chi^2$  relativo, RMSEA y SRMR apuntan a un buen ajuste del modelo para los cuatro modelos estimados. Entre los cuatro modelos, aunque los mejores resultados parecen darse en el modelo de siete factores, no existen diferencias de ajuste significativas que permitan seleccionarlo como modelo más adecuado, por lo que será necesario analizar la solución obtenida en cada modelo para elegir aquél que ofrezca una solución más interpretable y acorde a la teoría previa.

### *Rotación factorial*

Para obtener una solución interpretable de cada uno de los modelos factoriales estimados es necesario llevar a cabo un procedimiento de rotación. Esto es debido a que la solución inicial ofrecida por el procedimiento de extracción de factores sea solamente una entre las infinitas matrices factoriales que pueden explicar la matriz de correlación de las variables. Los procedimientos de rotación buscan una transformación de la solución inicial para que se asemeje lo más posible a la *estructura simple* propuesta por Thurstone (1947) como la mejor estructura entre todas aquellas disponible para un modelo factorial. Existen diversos procedimientos de rotación, que se pueden dividir principalmente entre procedimientos ortogonales, caracterizados por proponer la restricción de que los factores sean independientes entre sí; y procedimientos de rotación oblicua, que permiten la correlación entre factores. En el caso del impacto familiar, resulta difícil mantener el supuesto de que los factores no están correlacionados, ya que, por ejemplo, es razonable pensar que una familia que sufra un impacto alto en factores relacionados con los vínculos familiares vea reflejado ese impacto también en aspectos emocionales. Por consiguiente, se ha utilizado un procedimiento de rotación oblicuo, Geomin.

Una vez analizadas las soluciones factoriales puede comprobarse que la solución más parsimoniosa es la ofrecida por el modelo de cinco factores. En las tablas siguientes se puede comprobar la distribución de variables por factor para cada uno de los modelos.

**Tabla 51: Ítems correspondientes a cada factor en el modelo de 4 factores.**

Modelo 4 factores		
Factor	Ítems incluidos	Nº de ítems
Factor 1	2, 11,12,15,19 y 22	6
Factor 2	9, 13, 20 y 21	4

Modelo 4 factores		
Factor	Ítems incluidos	Nº de ítems
Factor 3	3, 4, 8, 14, 16, 17, 18, 23 y 24	9
Factor 4	1, 5, 6, 7, 10, 25, 26, 27, 28, 29 y 30	11

(Fuente: Elaboración propia)

Tabla 52: Ítems correspondientes a cada factor en el modelo de 5 factores.

Modelo 5 factores		
Factor	Ítems incluidos	Nº de ítems
Factor 1	1, 2, 6, 10 y 26	5
Factor 2	9, 13, 20, 21 y 22	5
Factor 3	11, 12, 15 y 19	4
Factor 4	3, 4, 8, 14, 16, 17, 18, 23 y 24	9
Factor 5	5, 7, 25, 27, 28, 29 y 30	7

(Fuente: Elaboración propia)

Tabla 53: Ítems correspondientes a cada factor en el modelo de 6 factores.

Modelo 6 factores		
Factor	Ítems incluidos	Nº de ítems
Factor 1	1, 2, 10 y 26	4
Factor 2	6 y 8	2
Factor 3	9, 13, 20, 21 y 22	5
Factor 4	11, 12, 15 y 19	4
Factor 5	3, 4, 14, 16, 17, 18, 23 y 24	8
Factor 6	5, 7, 25, 27, 28, 29 y 30	7

(Fuente: Elaboración propia)

Tabla 54: Ítems correspondientes a cada factor en el modelo de 7 factores.

Modelo 7 factores		
Factor	Ítems incluidos	Nº de ítems
Factor 1	1, 2, 10 y 26	4
Factor 2	6 y 8	2
Factor 3	11, 12, 15 y 19	4
Factor 4	9, 13, 21 y 22	4
Factor 5	3, 4, 14, 16, 17, 18, 23 y 24	8
Factor 6	20 y 28	2
Factor 7	5, 7, 25, 27, 29 y 30	6

(Fuente: Elaboración propia)

Entre los cuatro modelos resultantes, el de cinco factores es el que presenta una estructura más parsimoniosa y de más fácil interpretación teórica. El modelo de cuatro factores tiende a acumular un gran número de ítems en el cuarto factor, que resulta de difícil interpretación. El modelo de seis factores es idéntico al de 5 factores, salvo por el hecho de que los ítems 6 y 8 se segregan en un nuevo factor. No parece justificable la existencia de un factor que afecte primordialmente a dos únicos ítems. El modelo de siete factores, por su parte, crea un factor adicional compuesto por los ítems 20 y 28,

que igualmente no parece interpretable desde un punto de vista teórico. Por consiguiente, se selecciona el modelo de cinco factores, tal como se había indicado desde el análisis paralelo.

### *Estructura factorial*

La estructura factorial del modelo es la indicada en la tabla 55.

**Tabla 55: Estructura factorial modelo 5 factores.**

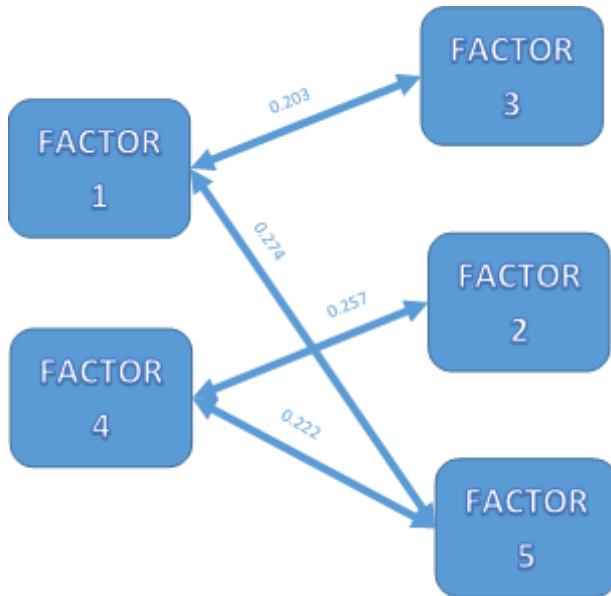
Ítem	Factor 1	Factor 2	Factor 3	Factor 4	Factor 5
IT1	<b>0,693</b>	0,072	0,121	0,136	0,329
IT2	<b>0,461</b>	0,083	0,412	0,184	0,087
IT3	0,073	0,199	0,157	<b>0,508</b>	-0,016
IT4	-0,092	-0,100	0,208	<b>0,396</b>	0,033
IT5	0,114	0,000	0,169	0,215	0,260
IT6	<b>0,420</b>	-0,277	0,134	0,165	0,166
IT7	0,219	-0,371	0,096	0,115	<b>0,332</b>
IT8	0,366	0,047	0,056	<b>0,390</b>	0,231
IT9	0,318	<b>0,525</b>	0,107	0,252	0,371
IT10	<b>0,552</b>	0,392	0,336	0,195	0,167
IT11	0,251	-0,066	<b>0,403</b>	0,057	0,348
IT12	0,160	-0,101	<b>0,787</b>	0,161	0,078
IT13	0,154	<b>0,765</b>	0,232	0,270	0,143
IT14	0,078	0,366	0,039	<b>0,479</b>	-0,011
IT15	0,084	0,009	<b>0,596</b>	0,098	0,058
IT16	-0,370	0,178	0,030	<b>0,653</b>	0,183
IT17	0,157	0,175	0,411	<b>0,580</b>	0,186
IT18	0,082	0,139	0,056	<b>0,542</b>	0,460
IT19	-0,241	0,071	<b>0,718</b>	0,114	-0,187
IT20	-0,097	<b>0,611</b>	-0,041	0,418	0,302
IT21	-0,12	<b>0,510</b>	0,245	0,127	-0,069
IT22	0,077	<b>0,327</b>	0,321	-0,05	-0,049
IT23	0,249	0,210	0,208	<b>0,804</b>	0,163
IT24	0,100	0,208	0,073	<b>0,811</b>	0,184
IT25	0,185	-0,001	-0,045	0,109	<b>0,682</b>
IT26	<b>0,380</b>	0,023	0,055	-0,008	0,252
IT27	0,215	0,397	0,037	0,449	<b>0,638</b>
IT28	0,092	0,309	-0,207	0,342	<b>0,641</b>
IT29	0,328	0,043	0,094	0,007	<b>0,553</b>
IT30	0,299	-0,060	0,412	0,003	<b>0,450</b>

(Fuente: Elaboración propia)

Dado que el ítem 5 mantiene una correlación escasa (inferior a 0,3) con los cinco factores incluidos en el modelo, se procede a la eliminación del mismo, no teniéndolo en cuenta en el futuro el análisis de los factores.

Al haber optado por el método de rotación oblicuo, Geomin, los factores del modelo correlacionan entre sí. Mplus ofrece las correlaciones entre los factores, señalando aquellas que son significativas a un nivel del 5%, tal y como refleja la figura 39.

Fig. 39: Correlaciones entre factores.



(Fuente: Elaboración propia)

Como se puede comprobar la asignación de ítems a los distintos factores no se corresponde con la primera clasificación de dimensiones que se había preconcebido desde un punto de vista teórico al inicio del desarrollo y elaboración de la escala, lo que implica la necesidad de analizar los ítems incluidos en cada uno de los factores, así como las correlaciones que mantienen entre sí, para determinar la naturaleza de los mismos. De las nueve categorías preconcebidas teóricamente, el análisis factorial realizado reduce a cinco las dimensiones factoriales. A continuación se procede al detalle de las cinco categorías factoriales determinadas:

- El primero de los factores incluye ítems relacionados con la forma en la que el sujeto concibe la situación de síndrome de Down de su hijo y el modo en que lo hace; como el nivel de información con el que cuenta, la planificación sobre el futuro del hijo o su percepción de la calidad y la relación que mantiene con los servicios sanitarios y educativos con los que cuenta, por lo que se considera que el factor mide la **“concepción subjetiva del SD”**.



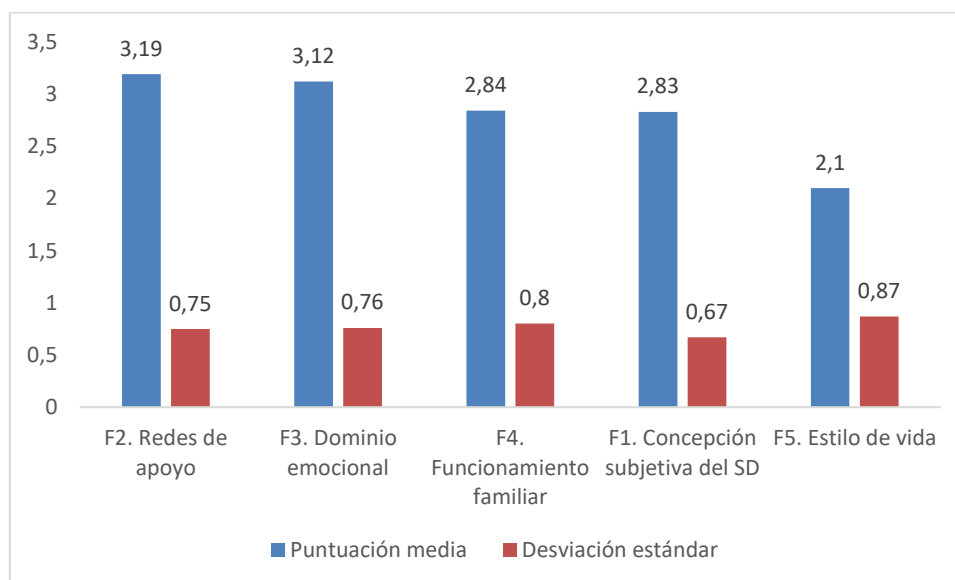
- El segundo factor incluye ítems referidos principalmente al impacto que la llegada del síndrome de Down ha tenido en las relaciones del encuestado, tanto con su familia como con sus conocidos u otras familias con hijos con síndrome de Down, focalizándose principalmente en la coordinación y el apoyo que el encuestado encuentra en estas relaciones para la crianza de su hijo, por lo que se decide denominar al factor como **“redes de apoyo”**.
- El tercero de los factores incluye cuatro ítems referidos, principalmente, al modo en que la experiencia de tener un hijo con síndrome de Down ha supuesto una evolución en el ámbito emocional interno de la persona, ya sea mediante el proceso de aceptación de su hijo con síndrome de Down, transformando su escala de valores y el de su familia o impactando en la relación mantenida con la pareja. Se le ha dado a este factor el nombre de **“dominio emocional”**. Existe cierta correlación entre el factor 3 y el 1, comprensible si se considera que la concepción subjetiva que el individuo tiene del SD impacta claramente en el dominio emocional de la persona sobre la situación de síndrome de Down de su hijo y viceversa.
- El cuarto de los factores se ha denominado **“funcionamiento familiar”** ya que incorpora diversos ítems en los que se hace referencia a cómo la llegada del nuevo miembro de la familia con síndrome de Down implica una reorganización de los roles familiares, así como de las relaciones sociales que mantiene la familia, incluyendo la propia posición que el hijo con síndrome de Down ocupa en la familia, como su capacidad para llevar un futuro una vida independiente. Este factor muestra una correlación con el segundo factor, ya que ambos miden, entre otras cosas, el impacto sobre las relaciones sociales de la familia, con el matiz de que el segundo de los factores se centra en la construcción de redes de apoyo frente a la circunstancia del síndrome de Down del hijo, mientras que el impacto social reflejado en el cuarto factor está centrado en las relaciones **“usuales”** de la familia, no relacionadas directamente con el síndrome de Down.

- El quinto y último factor incluye seis ítems (dado que el ítem 5 se ha eliminado del análisis por su bajo peso factorial) centrados principalmente en el modo en que la llegada del síndrome de Down ha supuesto una modificación en el modo de vida del encuestado, tanto por el incremento de sus gastos personales como por la variación de su horario de trabajo. Este factor se ha nombrado “**estilo de vida**”. Puede verse la existencia de correlación entre el factor 1 y el 5, también entendible si se considera que el modo en que afecta el impacto sobre el estilo de vida del encuestado de la llegada a la familia de un miembro con síndrome de Down va a suponer necesariamente un impacto sobre su dominio de la situación.

### **Análisis de descriptivos por factor**

En el gráfico 20 se pueden comprobar las puntuaciones medias obtenidas por los ítems que conforman cada factor y las desviaciones estándar promedio de los factores determinados a través del AFE de la escala.

**Gráfico 20: Descriptivos de los factores de la Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down (Serrano, 2017).**



**(Fuente: Elaboración propia)**

El factor cuyos ítems reciben, en promedio, una puntuación más elevada, lo que denota un menor impacto familiar es el factor “redes de apoyo”, con una puntuación media de 3,19 puntos y una desviación estándar de 0,75. Es comprensible que las familias encuentren un apoyo significativo tanto dentro de su ámbito familiar como a través de

instituciones y otras familias con las que se comparte la condición de síndrome de Down del hijo, especialmente en la muestra analizada, en la que ya sea a través del colegio de sus hijos o de la Fundación Prodis los encuestados entran en contacto de forma natural con otras familias en su situación y con profesionales que les sirven de apoyo.

El factor referido al “dominio emocional” recibe una puntuación promedio de 3,12 con una desviación estándar de 0,76 puntos. Todos los ítems incluidos en este factor reciben, de hecho, una puntuación superior a 3 puntos. Se ha comentado anteriormente que la presencia de un miembro con síndrome de Down en la familia puede tener un efecto beneficioso en las experiencias vividas por los miembros de las mismas, suponiendo una transformación emocional valorada de manera positiva por aquellos que la experimentan.

Con una puntuación media de 2,84 puntos y una desviación estándar de 0,80 puntos, el factor “funcionamiento familiar” es el tercer factor con la puntuación más elevada. Dentro de este factor se incluyen ítems en los que la carga familiar es muy escasa, como los que reflejan las relaciones entre hermanos (ítem 17) y otros en los que, por el contrario, la carga familiar reflejada es elevada, como el ítem que cuestiona la capacidad de la persona con síndrome de Down para ser independiente en el futuro (ítem 4).

Una puntuación similar es la recibida de media por el factor “concepción subjetiva del SD”, con una puntuación promedio de 2,83 puntos y una desviación estándar media de 0,67. De nuevo en este caso hay mucha disparidad en los resultados obtenidos entre unos ítems y otros, siendo el ítem que recibe una menor puntuación el referido a la preocupación generada por el futuro del hijo con síndrome de Down.

El factor que recibe una puntuación media más baja, con un 2,10 y una desviación estándar promedio de 0,87 es el referido al estilo de vida. Es evidente que la llegada de un hijo con síndrome de Down conlleva una modificación en el modo de vida de los padres, ya sea por la elevación de los gastos destinados a su crianza, por la modificación del horario de trabajo o por el propio impacto que provoca descubrir que el hijo esperado tiene síndrome de Down. Es natural que esto se refleje en una mayor carga familiar para los encuestados.

Como se puede observar los resultados obtenidos en el análisis por factores, se continúa manteniendo la misma línea de hallazgos percibidos hasta el momento respecto al impacto que el síndrome de Down origina sobre el sistema familiar.

### ***Validez de constructo***

Se entiende por validez de constructo el hecho de que la escala mida de manera correcta el concepto objeto de análisis, en el presente caso el impacto que las familias sufren a causa de la condición de síndrome de Down en un hijo. Para evaluar la validez de constructo de la escala confeccionada se utiliza el criterio de *validez convergente*, lo que supone comparar el resultado obtenido por la escala con el alcanzado por otro test que pretende medir el mismo concepto.

Para realizar esta validación convergente se ha utilizado *Impact on Family Scale* (IFS) desarrollada por Stein y Riessman (1980). IFS, en su versión de 24 ítems, tiene como objetivo medir la carga de las familias en las que uno de sus hijos tiene una enfermedad crónica infantil. Pese a no estar específicamente diseñada para medir el impacto ocurrido sobre las familias con un miembro con síndrome de Down, se considera que debe existir una correlación directa significativa entre las puntuaciones obtenidas en la *Escala de Impacto Familiar de Síndrome de Down* (Serrano, 2017), desarrollada en la presente investigación, y las obtenidas en la IFS, debido a que su reconocida validez internacional (véase apartado 4.3.4. *Impact on Family Scale*) en la medición de, no sólo situaciones de enfermedad crónica infantil, sino de situaciones de discapacidad de diversa etiología, avala su capacidad de análisis del impacto familiar de condiciones similares a las que se analizan en el estudio actual.

Ambas escalas han sido completadas en paralelo por la misma muestra, señalando que para la administración de la IFS fue necesaria la traducción y posterior validación de contenido por parte de expertos de la versión original de la escala del año 1980. Para realizar una traducción fiable de la misma en relación al objeto y campo de investigación, así como a las características principales y definitorias de la muestra motivo de estudio, se llevaron a cabo cuatro traducciones simultáneas de la versión original americana en lengua inglesa por parte de los siguientes cuatro expertos en materia:

- Una profesora universitaria en activo de la institución educativa Universidad Camilo José Cela (Madrid), licenciada en filología y en traducción e interpretación, graduada en derecho y especializada en la docencia de didáctica y lenguas extranjeras, con nivel bilingüe de competencia lingüística en inglés, acreditada por Certificate of Proficiency in English of Cambridge.
- Un profesor universitario en activo de la institución educativa Universidad Autónoma de Madrid (Madrid), licenciado y doctor en filología y docente especializado en el área de didáctica y lenguas extranjeras, con nivel bilingüe de competencia lingüística en inglés.
- Una docente en activo del colegio concertado de integración Dulce Nombre de Jesús (Madrid), licenciada en psicopedagogía y especializada en la docencia de pedagogía terapéutica, con acreditación C1 de competencia lingüística en inglés, acreditada por Certificate of Advanced in English of Cambridge.
- Una licenciada en filología y actual *teacher of modern foreign languages* en activo en el colegio Cottenham Village College de Cambridge (UK), con experiencia en docencia con alumnos con necesidades educativas especiales y con acreditación C1 de competencia lingüística en inglés por la Universidad Internacional Menéndez Pelayo.

Gracias al doble perfil de los traductores no sólo a nivel de dominio lingüístico, sino a nivel de docencia y trato con la discapacidad, se considera una única versión traducida definitiva que permite la aplicación de la escala a la muestra seleccionada en la presente investigación. En la tabla 56 se puede comprobar la comparación entre la versión original en lengua inglesa y la versión traducida al español, así como el resultado de la traducción de la versión definitiva administrada de *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980). Destacar en referencia a la traducción definitiva que IFS se desarrolló inicialmente para evaluar el impacto que la enfermedad crónica infantil tenía sobre la dinámica y estructura familiar, por lo que el término *enfermedad* es un concepto de frecuente aparición en la versión americana de la que parte la posterior traducción al español. Por motivos relacionados al tipo de muestra al que se dirige la escala original en el presente estudio (padres y madres con un hijo con SD), cualquier referencia terminológica alusiva al concepto de enfermedad, ha sido eliminado o sustituido por un término acorde al objeto de la actual investigación.

**Tabla 56: Comparación entre la versión original en lengua inglesa con la versión traducida al español de *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980).**

<b>Traducción al español de la versión original americana de la Escala de Impacto Familiar (Stein y Riessman, 1980)</b>	
<b>The illness is causing financial problems for the family.</b>	La situación de mi hijo/a causa problemas económicos en la familia.
<b>Time is lost from work because of hospital appointments.</b>	Tengo que faltar a mi trabajo por las citas médicas de mi hijo/a.
<b>I am cutting down the hours I work to take care for my child.</b>	He reducido mi horario laboral para atender a mi hijo/a.
<b>Additional income is needed in order to cover medical expenses.</b>	Necesitamos ingresos adicionales para cubrir los gastos derivados de la condición de mi hijo/a.
<b>I stopped working because of my child's illness.</b>	He dejado el trabajo a causa de la condición de mi hijo/a.
<b>Because of the illness, we are not able to travel out of the city.</b>	A causa de la situación de mi hijo/a no nos resulta posible viajar.
<b>People in the neighbourhood treat us specially because of my child's illness.</b>	Nuestros conocidos nos tratan de manera especial a causa de lo que le ocurre a mi hijo/a.
<b>We have little desire to go out because of my child's illness.</b>	Tenemos pocas ganas de salir a causa de la situación de mi hijo/a.
<b>It is hard to find a reliable person to take care of my child.</b>	Es difícil encontrar una persona de confianza que se ocupe del cuidado de mi hijo/a.
<b>Sometimes we have to change plans about going out at the last minute because of my child's state.</b>	En ocasiones tenemos que cambiar los planes a última hora dependiendo del estado de mi hijo/a.
<b>We see family and friends less because of the illness.</b>	Vemos con menos frecuencia a familiares y amigos a causa de la condición de mi hijo/a.
<b>Because of what we have shared we are a closer family.</b>	Debido a lo que hemos compartido somos una familia más unida.
<b>Sometimes I wonder whether my child should be treated "specially" or the same as a normal child.</b>	En ocasiones me pregunto si mi hijo/a debería ser tratado de forma "especial" o de la misma manera que cualquier otro/a niño/a.
<b>My relatives have been understanding and helpful with my child.</b>	Mis familiares son comprensivos y me ayudan con mi hijo/a.
<b>I think about not having more children because of the illness.</b>	Me planteo no tener más hijos/as a causa de la situación de mi hijo/a.

**Traducción al español de la versión original americana de la Escala de Impacto Familiar (Stein y Riessman, 1980)**

<b>My partner and I discuss my child's problems together.</b>	Mi pareja y yo abordamos los problemas de mi hijo/a juntos.
<b>We try to treat my child as if he/she were a normal child.</b>	Intentamos tratar a mi hijo/a sin que influya su condición.
<b>I don't have much time left over for other family members after caring for my child.</b>	Después de atender a mi hijo/a no me queda mucho tiempo libre que dedicar a otros miembros de la familia.
<b>Relatives interfere and think they know what's best for my child.</b>	Mis familiares interfieren y creen que saben qué es lo mejor para mi hijo/a.
<b>Our family gives up things because of my child's illness.</b>	Mi familia prescinde de ciertas cosas a causa de la condición de mi hijo/a.
<b>Fatigue is a problem for me because of my child's illness.</b>	El cansancio derivado de la atención a mi hijo/a me resulta un problema.
<b>I live from day to day and don't plan for the future.</b>	Vivo el día a día y no planeo el futuro.
<b>Nobody understands the burden I carry.</b>	Nadie entiende la carga que soporto.
<b>Traveling to the hospital is a strain on me.</b>	Las visitas al hospital me suponen un esfuerzo.
<b>Learning to manage my child's illness has made me feel better about myself.</b>	Aprender a manejar la condición de mi hijo/a me hace sentir mejor conmigo mismo/a.
<b>I worry about what will happen to my child in the future (when he/she grows up, when I am not around).</b>	Me preocupa qué le ocurrirá a mi hijo/a en el futuro (cuando él/ella crezca, cuando yo ya no esté).
<b>Sometimes I feel like we live on a roller coaster: in crisis when my child is acutely ill, OK when things are stable.</b>	A veces siento como si viviéramos en una montaña rusa: en crisis cuando mi hijo/a atraviesa una mala época, bien cuando todo está estable.
<b>It is hard to give much attention to the other children because of the needs of my child.</b>	Es difícil dedicar mucha atención a los/as otros/as hijos/as a causa de las necesidades de mi hijo/a.
<b>Having a child with an illness makes me worry about my other children's health.</b>	La situación de mi hijo/a hace que me preocupe de la salud de mis otros hijos/as.
<b>There is fighting between the children because of my child's special needs.</b>	Hay conflictos entre mis otros/as hijos/as a causa de las necesidades especiales de mi hijo/a.
<b>My other children are frightened by his/her illness.</b>	Mis otros/as hijos/as están asustados por la situación de mi hijo/a.

**Traducción al español de la versión original americana de la Escala de Impacto Familiar (Stein y Riessman, 1980)**

<b>My other children seem to have more illnesses, aches and pains than most children their age.</b>	Mis otros hijos/as parecen tener más enfermedades y dolores que los niños/as de su edad.
<b>The school grades of my other children suffer because of my child's illness.</b>	Las notas escolares de mis otros hijos/as se resienten a causa de la situación mi hijo/a.

(Fuente: Elaboración propia)

En relación a la toma muestral, se han excluido de la comparación aquellos casos en los que alguno de los ítems no se ha completado, lo que reduce la muestra en 16 casos, conformando el número total de la misma en 101 informantes. Para realizar la validación se ha analizado la correlación entre las puntuaciones de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) y las obtenidas por los mismos sujetos en *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) y las puntuaciones específicas de sus cuatro dimensiones: financiera, familiar – social, tensión personal y dominio. En la tabla 57 se puede comprobar la correlación obtenida entre la puntuación de la escala elaborada en la presente investigación y las puntuaciones de la *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) y sus dimensiones.

**Tabla 57: Correlaciones entre las puntuaciones obtenidas en la *Escala de Impacto familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) y las obtenidas en *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) y cada una de sus dimensiones.**

<i>Escala de Impacto familiar del Síndrome de Down</i> (Serrano, 2017)	<i>Impact on Family Scale</i> (Stein y Riessman, 1980)	Financiera	Familiar – social	Desgaste personal	Dominio
<b>Correlaciones</b>	0,693**	0,072**	0,121**	0,136**	0,329**
<b>Significatividad</b>	0.000	0.000	0.000	0.000	0.004

(Fuente: Elaboración propia)

Como se puede observar, las correlaciones obtenidas entre las puntuaciones de la escala y las obtenidas en la IFS y cada una de sus dimensiones son en todos los casos significativas al 99% y positivas, lo que concuerda con el resultado esperado. En concreto, la correlación entre las puntuaciones obtenidas por las puntuaciones totales de las escalas es de 0,693, lo que parece suficiente confirmación de que ambos instrumentos miden aspectos comunes del impacto familiar.



### 6.3.4. Conclusiones

La presente fase del estudio se constituye como la fase final del apartado de la investigación empírica de la tesis doctoral. Gracias a la actual etapa de investigación se cumple con el principal objetivo y motor de la presente tesis de desarrollar un instrumento estandarizado de medición del impacto del síndrome de Down en la familia, conociendo simultáneamente la situación real de las familias actuales con un hijo con SD en su seno.

Por tanto, este estudio concluye con la elaboración, reformulación y validación de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017); constructo evaluador de la carga tanto positiva como negativa que el síndrome de Down de un hijo puede provocar a nivel tanto personal como familiar (véase tabla 58 para consultar la redacción y versión final del instrumento).

**Tabla 58: Versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Versión definitiva de la <i>Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down</i> (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017)	
1.	Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.
2.	Pienso que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...).
3.	Creo que mi hijo/a está o estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.
4.	Considero que en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente.
5.	Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.
6.	Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.
7.	Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó bastante impacto.
8.	Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.
9.	A veces me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno.
10.	Me siento apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.
11.	El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.

12.	Creo que tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.
13.	Me siento o me he sentido apoyado/a por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.
14.	Pienso que al tener un/a hijo/a con síndrome de Down algunas relaciones con miembros de la familia se han visto modificadas.
15.	La experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiera una nueva escala de valores.
16.	Tener un/a hijo/a con síndrome de Down nos complica a la hora de realizar planes / actividades que nos gustaría hacer.
17.	La relación que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.
18.	La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.
19.	Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.
20.	Mi pareja y yo tenemos dificultades a la hora de coordinarnos en los aspectos relacionados con la educación de nuestro/a hijo/a con síndrome de Down.
21.	Considero que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.
22.	Encuentro mucho apoyo en otras familias que, como nosotros, también tienen un/a hijo/a con síndrome de Down.
23.	Nuestra vida social se ha visto afectada por el hecho de tener un/a hijo/a con síndrome de Down.
24.	Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down.
25.	La crianza de un/a hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.
26.	Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.
27.	En mi familia, hemos visto necesario reducir la jornada laboral de uno o varios miembros, pensando en atender mejor las necesidades de mi hijo/a con síndrome de Down.
28.	Desde que tengo un/a hijo/a con síndrome de Down tengo que ausentarme más del trabajo.
29.	Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.
30.	Las creencias religiosas me ayudan o me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.

(Fuente: Elaboración propia)

La escala ha sido desarrollada a partir de una fase previa de investigación puramente teórica y de tres fases de investigación empírica: la primera de ellas de corte cualitativo, en donde se establecieron las principales necesidades de las familias actuales con hijos

con SD; mientras que la segunda y tercera etapa, ambas de tradición cuantitativa, desarrollaron la escala en sí, procediendo a su posterior administración y a la validación del instrumento.

El resultado final es la creación de un instrumento de evaluación estandarizado, de 30 ítems y de tipo Likert, con cuatro modos de respuesta categórica, que analiza el impacto familiar del síndrome de Down en base a una estructura factorial de cinco dimensiones: concepción subjetiva del síndrome de Down, redes de apoyo, dominio emocional, funcionamiento familiar y estilo de vida.

Para llegar a la versión final del constructo, además de desarrollar un estudio piloto (véase apartado “Segunda fase: estudio piloto de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* [Serrano, 2017]”), se llevan a cabo los estudios psicométricos y estadísticos pertinentes para desarrollar y validar la versión definitiva del constructo mediante el presente estudio.

Para validar la versión final del instrumento, la escala es administrada a una muestra total de 117 padres y madres, de al menos un hijo con SD de entre 4 y 45 años edad. Una vez analizados los resultados, la escala manifiesta las siguientes propiedades: alfa de Cronbach para los 30 ítems de 0,783 (que demuestra la adecuada fiabilidad de la escala), promedio de las puntuaciones medias de los ítems de 2,76 puntos, desviación estándar media de los reactivos de 0,773 y varianza media de los ítems de 0,613.

**Tabla 59: Características esenciales de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Nº de ítems	Alfa de Cronbach total	Promedio de las puntuaciones medias	Desviación estándar media	Varianza media
30	0,783	2,76	0,773	0,613

(Fuente: Elaboración propia)

La estructura factorial que demuestra la escala corresponde a un modelo de cinco factores, los cuales han sido determinados mediante el método de extracción WLSMV o Mínimos Cuadrados Ponderados Robustos (véase tabla 60 para consultar las características estadísticas del modelo factorial seleccionado).

**Tabla 60: Estadísticos de bondad del ajuste para el modelo factorial de cinco dimensiones de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Modelo	$\chi^2$ (gl)	p-valor $\chi^2$	RMSEA (90% C.I.)	CFI	TLI	SRMR
5 factores	379,576 (295)	0,0000	0,050 (0,033; 0,063)	0,890	0,838	0,075

(Fuente: Elaboración propia)

Posteriormente, a través de la utilización del método de rotación oblicuo Geomin se ha determinado la solución factorial del modelo fijándose los cinco factores siguientes: concepción subjetiva del síndrome de Down, redes de apoyo, dominio emocional, funcionamiento familiar y estilo de vida. En la tabla 61 se pueden consultar los ítems pertenecientes a cada factor, exceptuando en el modelo definitivo de 5 factores el reactivo número 5 que tuvo que ser eliminado en el análisis factorial debido a presentar un peso no significativo para ninguno de los factores establecidos. En la tabla 62 se pueden consultar, además, las variaciones existentes entre la distribución de los ítems del modelo factorial preconcebido de forma teórica y el modelo factorial resultante tras la ejecución del AFE.

**Tabla 61: Modelo factorial de 5 dimensiones de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) e ítems correspondientes a cada uno de los factores.**

Modelo factorial de 5 factores resultante del AFE	
Factor	Ítems correspondientes
1. Concepción subjetiva del SD	1. Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a. 2. Pienso que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...). 6. Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a. 10. Me siento apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a. 26. Considero que la Seguridad Social española cubre adecuadamente las necesidades sanitarias básicas ocasionadas por el síndrome de Down.
2. Redes de apoyo	9. A veces me siento incomprendido/a por la gente de mi entorno. 13. Me siento o me he sentido apoyado/a por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down. 20. Mi pareja y yo tenemos dificultades a la hora de coordinarnos en los aspectos relacionados con la educación de nuestro/a hijo/a con síndrome de Down. 21. Considero que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down. 22. Encuentro mucho apoyo en otras familias que, como nosotros, también tienen un/a hijo/a con síndrome de Down.

**Modelo factorial de 5 factores resultante del AFE**

Factor	Ítems correspondientes
<b>3. Dominio emocional</b>	<p>11. El proceso de aceptar que mi hijo/a nació con síndrome de Down es o ha sido más fácil de lo que pensaba en un principio.</p> <p>12. Creo que tener un/a hijo/a con síndrome de Down me ha hecho ser mejor persona.</p> <p>15. La experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down ha hecho que la familia adquiriera una nueva escala de valores.</p> <p>19. Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí.</p>
<b>4. Funcionamiento familiar</b>	<p>3. Creo que mi hijo/a está o estará preparado/a para desarrollar un puesto profesional adaptado a sus capacidades.</p> <p>4. Considero que en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente.</p> <p>8. Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante.</p> <p>14. Pienso que al tener un/a hijo/a con síndrome de Down algunas relaciones con miembros de la familia se han visto modificadas.</p> <p>16. Tener un/a hijo/a con síndrome de Down nos complica a la hora de realizar planes / actividades que nos gustaría hacer.</p> <p>17. La relación que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.</p> <p>18. La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.</p> <p>23. Nuestra vida social se ha visto afectada por el hecho de tener un/a hijo/a con síndrome de Down.</p> <p>24. Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down.</p>
<b>5. Estilo de vida</b>	<p>7. Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó bastante impacto.</p> <p>25. La crianza de un/a hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.</p> <p>27. En mi familia, hemos visto necesario reducir la jornada laboral de uno o varios miembros, pensando en atender mejor las necesidades de mi hijo/a con síndrome de Down.</p> <p>28. Desde que tengo un/a hijo/a con síndrome de Down tengo que ausentarme más del trabajo.</p> <p>29. Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.</p> <p>30. Las creencias religiosas me ayudan o me han ayudado mucho a afrontar la situación de mi hijo/a.</p>

**Ítem nº 5 excluido por presentar valores no significativos para ningún factor**

5. Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.

(Fuente: Elaboración propia)

**Tabla 62: Comparación entre el modelo factorial de nueve categorías preconcebido teóricamente y el modelo de cinco factores resultante tras la realización del AFE de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

Modelo factorial preconcebido de 9 factores		Modelo factorial de 5 factores resultante del AFE	
Factor	Ítems correspondientes	Factor	Ítems correspondientes
1. Concepción subjetiva del SD	1, 2, 3, 4, 5, 6	1. Concepción subjetiva del SD	1, 2, 6, 10, 26
2. Ámbito emocional personal	7, 8, 9, 10, 11, 12	2. Redes de apoyo	9, 13, 20, 21, 22
3. Ámbito religioso	30	3. Dominio emocional	11, 12, 15, 19
4. Ámbito familiar general	13, 14, 15, 16	4. Funcionamiento familiar	3, 4, 8, 14, 16, 17, 18, 23, 24
5. Ámbito conyugal	18, 19, 20, 21	5. Estilo de vida	7, 25, 27, 28, 29, 30
6. Impacto en los hermanos	17		
7. Impacto en los abuelos	-		
8. Vida social	22, 23, 24, 25		
9. Ámbito económico	26, 27, 28, 29	Ítem nº 5 excluido por presentar valores no significativos para ningún factor	

(Fuente: Elaboración propia)

De forma adicional, el análisis de los descriptivos de cada uno de los ítems constituyentes de la escala ha aportado al presente estudio valiosa información referente a la carga originada por el síndrome de Down, que los padres y las madres perciben sobre el sistema familiar desde su figura de progenitores de un hijo con dicha condición.

La consulta de los valores de las medias obtenidas tras la respuesta de los ítems, revela que el impacto familiar denotado por los padres de hijos con SD sobre sus familias recae en aspectos relacionados, prioritariamente, con el recibimiento de la noticia de que su hijo tenía o iba a tener SD y con el tipo de futuro que éste tendrá cuando alcance la etapa adulta o, incluso, cuando los propios progenitores hayan fallecido. Mientras que simultáneamente, los aspectos financieros resultan, asimismo, un tema de preocupación y carga para la mayor parte de las familias investigadas.

**Tabla 63: Ítems con las medias más bajas de las puntuaciones de respuesta que denotan un mayor impacto a nivel familiar del SD.**

Ítems con medias bajas de las puntuaciones de respuesta	
Ítems	Valor medio de respuesta
25. La crianza de un/a hijo/a con síndrome de Down supone gastos extra para la familia.	1,48
7. Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó bastante impacto.	1,57
6. Me siento preocupado/a por el futuro de mi hijo/a.	1,58
29. Los servicios profesionales que se encargan de la atención del síndrome de Down son considerablemente caros.	1,93
4. Considero que en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente.	1,93
5. Considero que actualmente la sociedad todavía no está preparada para acoger sin prejuicios a una persona con síndrome de Down.	1,96

(Fuente: Elaboración propia)

Los hallazgos mencionados coinciden con las aportaciones realizadas por diferentes investigaciones actuales. Haciendo una revisión de la literatura científica contemporánea, se extrae que la primera noticia de la comunicación del diagnóstico de una discapacidad, en este caso de síndrome de Down, se consolida como un evento estresor, imprevisto e impactante que provoca una profunda conmoción en unos padres que tan sólo esperaban recibir a un hijo sano y sin circunstancias especiales añadidas (Flórez, 2017a; Korkow – Moradi et al., 2017; Miranda et al., 2017; Pereira – Silva et al., 2015; Ponte et al., 2012). A pesar de con posterioridad a esta primera noticia, se sucede un proceso de afrontamiento de la situación con la pretensión final de lograr la aceptación del cuadro diagnóstico y de la situación a nivel general, etapas como la edad adulta de los hijos o la idea de su futuro con la figura de los progenitores ausentes, se vuelve a considerar como un período de incertidumbre y agitación que altera e incrementa los niveles de estrés en los padres de hijos con SD (Pillay et al., 2012). Asimismo, diferentes estudios, focalizados en comprender el alcance de los costes financieros de la discapacidad y el síndrome de Down, corroboran, al igual que demuestra la presente investigación, que la atención de las necesidades educativas, de ocio, clínicas, terapéuticas, etc., acarrearán gastos adicionales que no todas las familias pueden afrontar con la misma soltura económica (Cuckle et al., 2013; Song et al., 2013; Stabile y Allin, 2012), lo que supone un área más a considerar con carga negativa sobre el impacto que el propio síndrome origina sobre el sistema familiar.

No obstante, el análisis de los resultados concluye que las familias de hijos con SD asocian impacto positivo en ciertas áreas relacionadas con el sistema familiar sobre la convivencia con un miembro del grupo con síndrome de Down. Dentro de estas áreas, la presente investigación muestra que los padres se sienten muy satisfechos con la información que poseen sobre el síndrome, así como con el apoyo que reciben de otras personas, especialmente de su pareja, de los demás miembros de la familia o de los profesionales y expertos que atienden a sus hijos con discapacidad. Además, la relación que perciben entre sus otros hijos y sus hijos con SD es positiva, así como las relaciones percibidas con los diferentes miembros de la familia extensa y amigos, por lo que se puede considerar que tanto el entorno inmediato, como las redes de apoyo de las que se rodean las familias y los propios progenitores demuestran una alta calidad. Asimismo, los informantes de este estudio manifiestan que el síndrome de Down, dentro del amplio abanico de discapacidades existentes, puede ser incluso considerada como una discapacidad que goza de características o propiedades que la posicionan en una situación de ventaja frente a otro tipo de cuadros clínicos o diagnósticos.

**Tabla 64: Ítems con las medias más elevadas de las puntuaciones de respuesta que denotan un menor impacto a nivel familiar del SD.**

Ítems con medias elevadas de las puntuaciones de respuesta	
Ítems	Valor medio de respuesta
17. La relación que percibo entre mis otros/as hijos/as y mi hijo/a con síndrome de Down es positiva.	3,62
21. Considero que mi pareja es la principal fuente de apoyo en relación a la crianza de mi hijo/a con síndrome de Down.	3,56
10. Me siento apoyado/a por los profesionales sanitarios y educativos que atienden a mi hijo/a.	3,48
2. Pienso que tener un/a hijo/a con síndrome de Down es una ventaja frente a otras discapacidades (autismo, parálisis cerebral, trastornos del desarrollo...).	3,46
13. Me siento o me he sentido apoyado/a por los demás miembros de la familia en lo relacionado con la forma de educar a mi hijo/a con síndrome de Down.	3,35
1. Siento que poseo la información adecuada sobre lo que le ocurre a mi hijo/a.	3,33

(Fuente: Elaboración propia)

En esta misma línea, diversos trabajos evaluadores del impacto que el SD provoca sobre el sistema familiar revelan resultados homólogos a los arrojados por el presente estudio. Aunque la necesidad de información constante es considerada como una de las



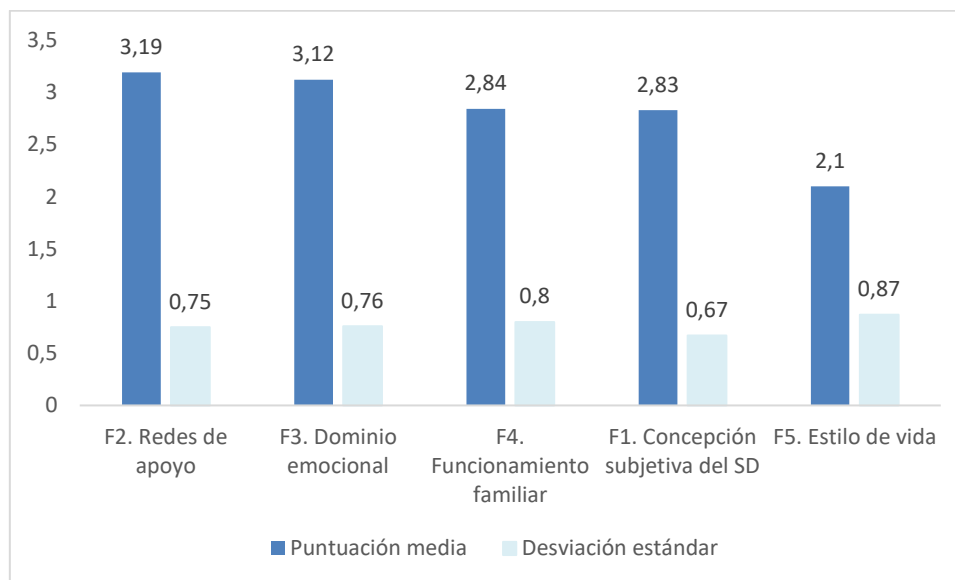
necesidades básicas expresada por las familias con hijos con discapacidad (Siebes et al., 2012), los grupos familiares actuales se autoconciben como colectivos que poseen un buen nivel de información, reconociendo además la facilidad de acceso hoy en día a datos a los que antiguamente era complejo llegar. No obstante, lo que más valoran las familias son las redes de apoyo con las que cuentan, situando a la pareja como primera fuente de apoyo, seguida de sus familiares directos e indirectos y los profesionales de diversas disciplinas encargados de sus hijos con SD (Pereira – Silva et al., 2015; Povee et al., 2012; Rooke y Pereira – Silva, 2016).

Asimismo, una de las ideas que aborda la presente investigación y que se encuentra en consonancia con un aspecto profundamente investigado por la literatura contemporánea, se trata de la posible consideración de la existencia de una cierta ventaja del síndrome de Down sobre otro tipo de discapacidades, que puede conllevar al alcance de un proceso de aceptación integral y un mejor nivel de calidad de vida de las familias con hijos con SD, frente a familias con hijos con discapacidades de diferentes etiologías, como por ejemplo el TEA (Corrice y Glidden, 2009; Esbensen y Seltzer, 2011; Glidden et al., 2014; Lanfranchi y Vianello, 2012; Mitchell et al., 2015).

Por otra parte, el análisis del modelo factorial de cinco dimensiones concluye resultados similares a los percibidos hasta el momento. En el gráfico 21 puede observarse como los enunciados referentes a las “redes de apoyo” con las que cuentan las familias adquieren valores de puntuación más elevados, que a su vez implican la existencia de una sensación de menor carga familiar. A continuación, los ítems referentes al “dominio emocional”, muy ligados a la red de recursos y apoyos de calidad con los que los sistemas familiares pueden contar y al propio proceso de aceptación de la situación de discapacidad de un ser querido (en este caso de un hijo), denotan puntuaciones considerablemente altas que revelan, asimismo, bajo impacto en la familia. Seguidamente, el “funcionamiento familiar” y la “concepción subjetiva del SD” demuestran valores medios de afectación, para dar paso al último factor de la escala, “estilo de vida” que conforma la dimensión con mayor carga patente, especialmente porque dicho factor engloba ítems referidos a la carga económica familiar, área en la que se ha demostrado un gran impacto tanto en relación a la muestra estudiada como

en la literatura científica revisada (Durmaz et al., 2011; Geelhoed et al., 2011; Kageleiry et al., 2017; Song et al., 2013).

**Gráfico 21: Análisis de los descriptivos de las cinco dimensiones del modelo factorial de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**



(Fuente: Elaboración propia)

Para finalizar, la validez de constructo de la escala, materializada a través de la validez convergente con la escala *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) demuestra que las correlaciones obtenidas entre las puntuaciones de ambas escalas son positivas y significativas al 99%. Y aunque la correlación obtenida en las puntuaciones totales de las escalas sea de 0,693, dato considerado suficiente para corroborar que ambos instrumentos miden aspectos comunes del impacto familiar, es preciso recordar que la finalidad última de *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) es medir el impacto que una enfermedad crónica infantil provoca sobre el sistema familiar, mientras que el instrumento desarrollado en la presente investigación se centra única y exclusivamente en la medición del impacto que el síndrome de Down causa a nivel familiar. La inexistencia de un instrumento estandarizado y validado que se encargue de medir específicamente el impacto familiar del síndrome de Down, ha impedido que se pueda llevar a cabo una comprobación de validez de constructo convergente con un instrumento de características homólogas a la *Escala de Impacto familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) desarrollada en el presente estudio.

En términos generales, la última fase de la investigación arroja datos muy interesantes sobre cómo las familias actuales perciben en su seno el impacto que el síndrome de Down de sus hijos provoca a niveles familiares. La creación de un instrumento estandarizado que mide este tipo de impacto, se consolida como una herramienta útil para profesionales que deseen intervenir de manera personalizada y eficaz con familias que cumplan con dicho perfil. No obstante, debido a las limitaciones que presenta la investigación (tamaño reducido de la muestra, homogeneidad de la misma, ausencia de instrumentos homólogos de evaluación, entre otras), las cuales se detallan con mayor profundidad en el apartado “Limitaciones de la investigación” de la Parte III de esta tesis doctoral, se recomienda posteriormente realizar un estudio más completo, así como una revisión exhaustiva de la escala, en el que se incluya un análisis factorial confirmatorio, que permita validar y generalizar de forma integral el instrumento.

## PARTE III: CONCLUSIONES, LIMITACIONES DE LA INVESTIGACIÓN Y FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

---





## CONCLUSIONES

La presente investigación nació con el propósito de proporcionar nuevas aportaciones sobre la relación que las personas con discapacidad mantienen con su entorno más próximo y viceversa, además de estudiar el tipo de calidad de vida de las personas con discapacidad, así como de sus familias. Se puede concluir afirmando que los objetivos fundamentales planteados a modo de preguntas de investigación en el inicio del proceso se han visto cumplidos a lo largo del desarrollo del trabajo realizado.

La intención de comprender de qué forma y en qué grado el síndrome de Down impacta ante el sistema familiar y sus diferentes miembros y variables en la realidad de una familia española actual se ha visto alcanzada, a pesar de que se reconoce la existencia de diversas limitaciones surgidas a lo largo del proceso de investigación, las cuales indiscutiblemente limitan la posibilidad de realizar una generalización íntegra de las conclusiones que a continuación se van a exponer.

A modo de resumen, y como se ha mencionado anteriormente, comentar que los propósitos fundamentales del trabajo de investigación se han visto cumplidos, aportando el presente estudio relevantes reflexiones sobre cómo el síndrome de Down interacciona con las diferentes variables constituyentes del sistema familiar, así como el desarrollo y validación de un instrumento estandarizado de medición del impacto familiar y la creación de un manual específico de información y orientación destinado a familias con hijos con SD. A continuación, se pueden consultar en la subsiguiente figura las principales fases (Parte I: investigación teórica; Parte II: investigación empírica en donde se desarrollan las tres fases de estudio cualitativo y cuantitativo; Parte III: conclusiones) realizadas durante el proceso de investigación, con el objetivo de comprender la realidad actual de las familias con un hijo con SD viviendo en su seno y el posterior desarrollo de una escala de evaluación del impacto familiar de SD.

Fig. 40: Fases del proceso de investigación llevado a cabo en la tesis doctoral.

### PARTE I. Investigación teórica

**Fundamentación teórica:** revisión exhaustiva de los principales referentes bibliográficos y fuentes de información para la creación de un marco teórico de referencia sobre el que fundamentar el proceso de trabajo empírico.

### PARTE II. Investigación empírica

**1ª fase: Estudio de las percepciones parentales del impacto del síndrome de Down sobre el sistema familiar.** **Objetivo:** Comprender cómo las familias perciben el impacto que el SD provoca en la familia, para asentar la base, junto con las conclusiones obtenidas del marco teórico, sobre la que desarrollar los ítems de una escala de medición del impacto familiar. **Procedimiento:** A través de un estudio enmarcado en la tradición cualitativa, a través del enfoque de la teoría fundamentada, se efectúan 10 entrevistas semiestructuradas a padres y madres con un hijo con SD y profesionales del mundo de la educación especial. **Resultados:** Se observa que el SD afecta a las familias en grados variables y en diferentes áreas. No obstante el impacto positivo advertido sobre la parentalidad de un hijo con SD supera a los efectos negativos percibidos.

**2ª fase: Estudio piloto de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).** **Objetivo:** Desarrollar la versión piloto de un instrumento estandarizado de evaluación del impacto que el SD provoca a nivel familiar. **Procedimiento:** Se elabora una escala de prueba, que consta de 62 ítems, la cual es administrada a una muestra de 31 padres y madres con un hijo con síndrome de Down. **Resultados:** Se realiza un breve estudio psicométrico en donde se revela un alfa de Cronbach de 0,84, no obstante se comprueba que diferentes propiedades del constructo deben ser revisadas para lograr una construcción superior del mismo.

**3ª fase: Estudio definitivo de la Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down (Serrano, 2017).** **Objetivo:** Revisar la versión piloto de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) con la intención de desarrollar y validar la versión definitiva del instrumento. **Procedimiento:** La escala revisada es administrada en su versión de 32 reactivos a una muestra de 117 padres y madres con un hijo con SD. **Resultados:** Se lleva a cabo un estudio psicométrico exhaustivo en donde se revela que el alfa de Cronbach de la escala definitiva se sitúa en 0,78, mientras que el AFE demuestra una estructura factorial de 5 dimensiones. Se considera que el instrumento demuestra propiedades psicométricas apropiadas para ser administrado con el objetivo de analizar el impacto que el SD provoca en la familia.

### PARTE III. Conclusiones

**Conclusiones finales:** detalle de las conclusiones generales obtenidas en cada fase realizada del estudio.

(Fuente: Elaboración propia)

Como se puede comprobar en la figura anterior, a partir de una exhaustiva revisión teórica sobre las cuestiones fundamentales del tema objeto de estudio la investigación se sumerge en el desarrollo del trabajo empírico, el cual se ejecuta en tres fases fundamentales. Con el objetivo de abordar las principales conclusiones obtenidas a lo largo del proceso de investigación de la forma más clara y accesible posible, a continuación se exponen las conclusiones obtenidas en cada una de las etapas llevadas a cabo:

- **1ª Fase: Estudio de las percepciones parentales del impacto del síndrome de Down sobre el sistema familiar.**

La primera fase consiste en un estudio que nace con el objetivo de conocer la situación real de familias con hijos con SD, para lo que se llevan a cabo 6 entrevistas semiestructuradas a tres padres y tres madres con hijos con SD. Para poder obtener una visión más amplia y compleja del objetivo planteado, se realizan adicionalmente 4 entrevistas semiestructuradas a profesionales del



ámbito de la educación especial (dos maestras – tutoras y dos logopedas). Posteriormente, desde un enfoque cualitativo se procede a la triangulación de los datos recabados y a la generación de una teoría fundamentada sobre el impacto que el SD posee sobre los sistemas familiares. Del presente estudio se extraen las siguientes conclusiones:

- La visión que tanto las familias como los profesionales revelan sobre la parentalidad de un hijo con SD es positiva, percibiendo una sensación de normalidad en las familias con estas características. Esta sensación fue descrita y percibida ya en el año 1996, por Cunningham.
- No obstante, se puede afirmar la existencia de impacto a nivel familiar en grados variables de forma tanto positiva como negativa derivada tanto de la convivencia con una persona con SD en el seno familiar como de las necesidades originadas por el propio síndrome.
- En relación a los aspectos que denotan un impacto más positivo, la investigación revela que la parentalidad de un hijo con SD puede aportar a la familia y a sus miembros una serie de experiencias positivas, valores humanos y connotaciones morales que en otras circunstancias habrían sido adquiridos de forma más artificiosa y menos natural (Korkow – Moradi et al., 2017). Así mismo, las relaciones percibidas entre los propios miembros de la familia, pareja, hermanos, padres e hijos, tanto entre ellos mismos como con el miembro con SD, están caracterizadas por ser relaciones típicas, de desarrollo normalizado y con buenos índices de cohesión y afinidad (Cuskelly et al., 2002). Por otra parte, las familias sienten que poseen las suficientes fuentes de apoyo que les permiten sentirse acompañadas durante toda la parentalidad de sus hijos con SD, señalando entre las más consistentes la pareja, la familia extensa, las redes profesionales y las convicciones religiosas, en el caso de profesar algún tipo de ideología religiosa o espiritual.
- En referencia a las dimensiones que han demostrado experimentar un mayor impacto por la presencia de un hijo con SD, el presente estudio revela que la propia circunstancia del nacimiento de un hijo con SD es considerado como un evento inesperado y estresor que puede poner en jaque al equilibrio y funcionamiento hasta entonces normativo de la familia, idea que coincide con

otros estudios como los realizados por Greiner y Conklin (2015) o Miranda et al. (2017). Una vez superado el momento inicial de la primera noticia, la propia crianza de un hijo con discapacidad genera en los padres incertidumbre, confusión y, en muchos casos, estrés, a pesar de que con el paso del tiempo, padres y profesionales manifiestan que la incertidumbre de las primeras etapas de la parentalidad se va disipando para transformarse en un saber válido y eficaz. Únicamente la etapa de la adolescencia del hijo con SD es considerada por las familias como una nueva fase de vacilación e inseguridad por parte de los padres (Oliveira et al., 2016). Por otra parte, aunque se ha mencionado anteriormente que las familias viven una situación de normalidad en su vida diaria, profesionales y familiares coinciden en que no encuentran a la sociedad actual todavía plenamente preparada para acoger con naturalidad y sin prejuicios a personas con discapacidad o con otro tipo de características diversas. Por este motivo, ambos colectivos señalan como aspecto de impacto negativo, aquellos prejuicios poco sutiles que la sociedad muestra ante sus familias o sus propios hijos con SD, las cuales contrarían considerablemente a todos ellos (Flórez, 2012; Lyons et al., 2016). Para finalizar, en la misma línea, las familias de este trabajo revelan que el impacto económico debe ser considerado como una de las áreas con mayor impacto. A pesar de existir una sensación generalizada de satisfacción con las coberturas gratuitas y universales sanitarias que ofrece la Seguridad Social española, tanto familias como profesionales admiten la necesidad que las personas con SD tienen de cubrir ciertas necesidades derivadas de su circunstancia con tratamientos, terapias o servicios especializados que no reciben subvención o ayuda estatal alguna (Geelhoed et al., 2011; Povee et al., 2012).

- En términos generales, este estudio demuestra que el impacto que el SD provoca en la familia se manifiesta de forma y en grados variables, y aunque su tendencia sea de adquirir valores positivos, no se pueden desatender aquellos aspectos en los que la parentalidad o convivencia con una persona con SD afecta de modo más acusado. Solamente conociendo los puntos débiles de cada sistema familiar, así como sus necesidades más imperiosas y relevantes se podrá conseguir un

mejor nivel de calidad de vida, no sólo para las personas con SD sino para sus familias.

▪ **2ª Fase: Estudio piloto de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

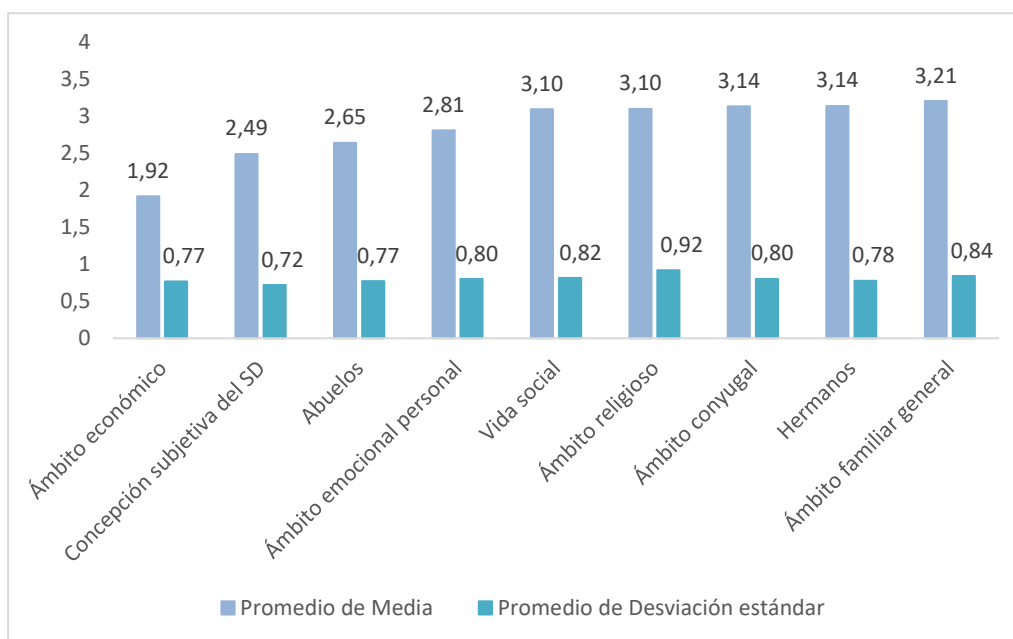
La segunda fase de la investigación, se centra en desarrollar una escala estandarizada que mida el impacto que el síndrome de Down provoca en cada sistema familiar. Para ello, se desarrolla un instrumento de medición validado por dos expertas en materia, que consta de 62 ítems, y abarca nueve dimensiones teóricas preconcebidas del impacto familiar: concepción subjetiva del SD, ámbito emocional personal, ámbito religioso, ámbito familiar general, ámbito conyugal, impacto en los hermanos, impacto en los abuelos, vida social y ámbito económico. Para la redacción de los ítems y la preconcepción de las categorías de impacto familiar se parte de la fundamentación teórica realizada en la primera parte de la investigación y de las conclusiones obtenidas tras la realización de las entrevistas semiestructuradas a familias y profesionales durante la primera fase del estudio.

La versión piloto del instrumento, denominado *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017), se caracteriza por ser una escala tipo Likert, con cuatro grados de posible respuesta: “muy en desacuerdo”, “en desacuerdo”, “de acuerdo”, “muy de acuerdo”, excepto en cuatro categorías consideradas independientes (ámbito conyugal, ámbito de hermanos, ámbito de abuelos y ámbito religioso) por la existencia de una quinta posible respuesta que corresponde a: “no aplicable a mi caso”.

La escala es administrada a 31 padres y madres con al menos un hijo con SD y de su administración y análisis de resultados se pueden extraer las siguientes conclusiones:

- Análisis de fiabilidad: alfa de Cronbach para la escala de 0,841.
- Análisis de los descriptivos: del análisis de los descriptivos de la escala, además de obtener información sobre las propiedades psicométricas de la escala, se puede extraer información referente a las áreas en donde el síndrome de Down denota una mayor o menor carga familiar (véase gráfico 22).

**Gráfico 22: Puntuación y desviación estándar promedio de las respuestas a los ítems de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) agrupados por categoría.**



(Fuente: Elaboración propia)

El análisis de los descriptivos revela que los ítems referentes al ámbito económico son los que manifiestan puntuaciones más cercanas a 1, lo que se traduce en la sensación que tienen los informantes sobre un mayor impacto entre la relación del síndrome de Down y el factor sobre el que se está cuestionando. Los resultados revelan que el área de la economía familiar es una de las más afectadas a causa del síndrome de Down de un hijo, conclusión que se encuentra en total consonancia con los hallazgos de la primera fase de la investigación, en donde las familias reportaban la necesidad de costear de forma particular servicios privados dedicados a la atención educativa, clínica, terapéutica o de ocio destinados a la atención de sus hijos con SD.

Seguida al área económica, dimensiones como la concepción subjetiva, el impacto sobre los abuelos y el ámbito emocional y personal, conforman las tres siguientes categorías que los padres informantes de este estudio consideran como ámbitos en donde el impacto alcanza niveles medio – altos. Mientras que

la vida social, el ámbito conyugal, el ámbito religioso y el impacto en los hermanos manifiestan puntuaciones muy similares que revelan una carga medio – baja.

El impacto en la vida familiar general denota el menor impacto del SD en la familia, lo que a su vez se encuentra en consonancia con las revelaciones manifestadas, asimismo, en la fase anterior de la investigación en donde se expresaba la sensación de normalidad que transmiten las familias con un hijo con SD.

- Se extrae, por tanto, del presente estudio y en consonancia con la anterior etapa de investigación, que las familias con un hijo con SD se autoperciben como familias con un funcionamiento normalizado, una estructura sólida, un reparto equitativo de roles y un estrecho vínculo de sus lazos afectivos, que les permite acogerse a una rutina familiar propia y particular que mayoritariamente depende de sus variables socio – económicas, culturales e ideológicas, sin que el SD de sus hijos haya influido considerablemente en sus estilos de vida familiar (Povee et al., 2012).
- No obstante, resulta fundamental tener en cuenta todos aquellos aspectos en los que los miembros de la familia expresen algún tipo de sensación de carga menos positiva, para de este modo planificar intervenciones que pretendan cubrir las necesidades de cada caso. El diseño de programas de acción centrados en la totalidad del grupo familiar y basados en el establecimiento de una comunicación clara y multidireccional entre todos sus implicados garantiza el éxito de las intervenciones diseñadas, entendiendo que todo aquello que le afecte a un individuo (tanto de forma positiva como negativa) repercute directa o indirectamente en su entorno más próximo, así como en los miembros que lo conforman (Arellano y Peralta, 2015).
- Del mismo modo, todos aquellos aspectos que denoten una carga o impacto menor, en donde el síndrome de Down aporte, de hecho, beneficios al grupo familiar, deben ser tenidos en cuenta para el diseño de programas de intervención que fomenten la aceptación y convivencia con la discapacidad, no sólo a nivel individual o familiar, sino a nivel social.

- En relación a la validez, fiabilidad y consistencia del constructo, a pesar de presentar propiedades psicométricas adecuadas, se recomienda una profunda revisión del mismo para optimizar sus características. Aspectos como la dilatada longitud del instrumento y su consecuente tiempo de administración, la ambigüedad y la redundancia detectadas en algunos de los ítems del constructo o la falta de posibilidad de generalización a una muestra más amplia por la particularidad característica de ciertos reactivos, conlleva proseguir con el trabajo sobre el mismo con la intención de desarrollar una versión definitiva y generalizable. Así mismo, se concluye el estudio con la necesidad de administrar una nueva versión revisada del instrumento a una muestra de tamaño y características representativas, que permita realizar un estudio exhaustivo de las propiedades psicométricas del constructo.

- **3ª Fase: Estudio definitivo de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).**

La tercera y última fase de la investigación, se centra en desarrollar y validar la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017). Una vez revisados los 62 ítems de la primera versión, haciendo hincapié en la localización de ambigüedades, redundancias y particularidades existentes en la redacción de los reactivos, se reformula la escala, manteniendo una versión de 32 ítems, que continua abarcando las nueve dimensiones teóricas preconcebidas en la fase anterior sobre el impacto familiar: concepción subjetiva del SD, ámbito emocional personal, ámbito religioso, ámbito familiar general, ámbito conyugal, impacto en los hermanos, impacto en los abuelos, vida social y ámbito económico. Dicha reformulación es validada por dos figuras profesionales y expertas del ámbito de la educación especial y dos familias de personas con discapacidad intelectual.

El formato de respuesta de la escala continúa siendo tipo Likert, con cuatro grados de posible respuesta: “muy en desacuerdo”, “en desacuerdo”, “de acuerdo”, “muy de acuerdo”.

La escala es administrada a 117 padres y madres con al menos un hijo con SD y de su administración y análisis de los resultados obtenidos se pueden extraer las siguientes conclusiones:

- Análisis de fiabilidad: el cálculo del alfa de Cronbach para la versión definitiva de la escala de 30 ítems, indica un valor de 0,783 puntos sobre 1, lo que demuestra que la escala presenta niveles adecuados de fiabilidad.
- El modelo factorial que se determina para la distribución de los ítems corresponde a un modelo de cinco factores que se vincula a las siguientes dimensiones referentes al impacto que el síndrome de Down origina a nivel tanto personal como familiar: concepción subjetiva del síndrome de Down, redes de apoyo, dominio emocional, funcionamiento familiar y estilo de vida.
- La validez de constructo, basada en la correlación existente entre las puntuaciones obtenidas en la escala *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) y la *Escala de Impacto familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) demuestra que las correlaciones entre ambas positivas y significativas al 99%. Y a pesar de que la correlación entre las puntuaciones totales de las escalas sea de 0,693, es necesario tener en cuenta que la finalidad última de *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) es medir el impacto que una enfermedad crónica infantil provoca sobre el sistema familiar, mientras que el instrumento desarrollado en la presente investigación se centra única y exclusivamente en la medición del impacto que el síndrome de Down causa a nivel familiar. La ausencia de un instrumento específico evaluador del impacto que el SD provoca a nivel familiar, impide realizar una validez de constructo más específica y delimitada.
- La administración de la escala a la muestra estudiada ha revelado que el síndrome de Down impacta de forma heterogénea y en diversos grados sobre las distintas variables del sistema familiar, a pesar de que la crianza de un hijo con síndrome de Down es percibido por las familias como un hecho que no altera ni trastoca la dinámica familiar en profundidad. La sensación percibida en dichas familias es de normalidad, idea acuñada ya por Cunningham en 1996.
- Las familias declaran que el evento de mayor impacto relacionado con el síndrome de Down de sus hijos está relacionado con la primera noticia, o el

momento de comunicación del cuadro diagnóstico del mismo. Aseguran que este momento es vivido como un evento total y absolutamente inesperado, que les coge de improviso y que por tanto, lo asocian con sentimientos de sorpresa, confusión e, incluso, tristeza (Korkow – Moradi et al., 2017; Miranda et al., 2017; Pereira – Silva et al., 2015; Ponte et al., 2012).

- Así mismo, las familias manifiestan como un gran punto de impacto, la preocupación que mantienen sobre el tipo de futuro que tendrán sus hijos, especialmente cuando los progenitores ya no se encuentren a cargo del hijo con SD. La incertidumbre sobre la clase de independencia que tendrán, el tipo de puesto profesional que podrán desempeñar si así fuera el caso o la calidad de sus futuras relaciones interpersonales, les mantiene en un estado de preocupación constante (Pillay et al., 2012)..
- Por su parte, la carga financiera ocupa una de las primeras posiciones en relación al impacto más acusado de la crianza de un hijo con SD. A pesar de que el presente estudio se ha realizado sobre una muestra que denota un estatus económico medio – alto, se observa que los gastos derivados de las necesidades originadas por el SD (especialmente las relacionadas con la cobertura médica, la atención educativa y los servicios de ocio) generan un gasto extra en las familias, que supone una redefinición y supervisión de sus planes financieros. Aunque las familias gocen de un nivel económico satisfactorio, éstas manifiestan que la Seguridad Social española, a pesar de su cobertura sanitaria caracterizada por la universalidad y gratuidad, no cubre gran parte de las necesidades básicas que derivan del SD, por lo que se ven obligadas a destinar cuantías extraordinarias de dinero a cubrir los costes que estas necesidades producen, y que de otro modo podrían dedicar a otros fines (Cuckle et al., 2013; Song et al., 2013; Stabile y Allin, 2012).
- No obstante, el impacto positivo percibido específicamente por la crianza y la convivencia con un miembro de la familia con SD es muy relevante. La muestra denota que la adquisición de una nueva escala de valores humanos asimilada de una forma natural y nada artificiosa, se ha producido por convivir con una persona con SD (Korkow – Moradi et al., 2017).



- En la misma línea, los padres manifiestan sentirse apoyados durante el proceso de parentalidad de sus hijos con SD, especialmente por sus parejas, en el caso de existir. Además, los miembros de la familia directa y extensa son considerados como un recurso fundamental de apoyo, incluso en los procesos de educación del propio hijo. Los profesionales dedicados al ámbito de la atención médica, de la educación o de los servicios especializados constituyen otra fuente de recursos de sobresaliente valor para las familias (Pereira – Silva et al., 2015; Povee et al., 2012; Rooke y Pereira – Silva, 2016).
- La existencia de este conjunto de factores que provocan un impacto positivo en el sistema familiar puede denotar la idea de la existencia de una cierta ventaja del síndrome de Down sobre otro tipo de discapacidades de etiología diversa. Resulta un dato relevante observar que el 94% de la muestra estudiada manifiesta su acuerdo con la idea de que tener un hijo con SD es una ventaja frente a la posibilidad de tener un hijo con autismo, parálisis cerebral o trastorno del desarrollo. Este hallazgo concuerda con la tendencia de la investigación actual que baraja la perspectiva de la existencia de una cierta posición de primacía del SD sobre otro tipo de discapacidades, fundamentalmente porque el SD no presenta de manera inherente ciertas particularidades que pueden conllevar a un mayor estrés parental, tal y como son los trastornos de comunicación, conducta o comportamiento más frecuentes, por ejemplo, en trastornos del espectro autista (Corrice y Glidden, 2009; Esbensen y Seltzer, 2011; Glidden et al., 2014; Lanfranchi y Vianello, 2012; Mitchell et al., 2015).

Para concluir, señalar que las tres fases de la investigación se han centrado en analizar de qué forma la crianza de un hijo con SD y la convivencia con el mismo dentro del seno familiar impacta sobre sus miembros, así como en el funcionamiento del sistema. Como se puede comprobar, el impacto observado en las familias estudiadas es variable, a pesar de que se han podido determinar unos puntos comunes en donde se advierte un impacto más y menos positivo. Conociendo los aspectos en las que las familias son más débiles o presentan mayores necesidades, se pueden esbozar planes de intervención personalizados y con un mayor ajuste a las necesidades de cada caso. Conocer los aspectos más fuertes de los sistemas familiares implica que éstos puedan ser utilizados para apoyar a otro tipo de familias o para diseñar planes de acción centrados en

potenciar este tipo de variables, pudiendo, al mismo tiempo, reforzar aquellas menos consistentes.

La idea clave, es que la calidad de vida de la persona con SD, se encuentra estrechamente vinculada a la calidad de vida de cada uno de los miembros que conforman su entorno más cercano, en este caso la familia. Por este motivo, se hace necesario que los profesionales dediquen su atención a conocer en profundidad todas y cada una de las necesidades que del sistema familiar emanan, para de este modo, garantizar una atención efectiva y de calidad, que se traduzca en una mejora real de la calidad de vida de las personas con discapacidad.

## LIMITACIONES DE LA INVESTIGACIÓN

Todo proceso de investigación lleva aparejada una serie de limitaciones de diversa índole que impide el alcance íntegro de los propósitos generales del estudio en sí mismo. A continuación se exponen los principales problemas resultantes durante el transcurso del presente estudio atendiendo a criterios de clasificación relacionados con su tipo de naturaleza:

- **En relación a la muestra:** Las principales limitaciones de la presente investigación se encuentran estrechamente ligadas a las características de la muestra tomada. En primer lugar, se puede considerar que el tamaño de las muestras participantes en cualquiera de las tres fases de la investigación (fase nº 1: n = 10; fase nº 2: n = 31; fase nº 3: n = 117) ha sido reducido, no pudiendo considerarse que la muestra tomada sea representativa en comparación a la población total de los colectivos colaboradores: padres y madres con hijos con síndrome de Down y profesionales de la educación especial (para la fase nº 1) y padres y madres con un hijo con síndrome de Down (para las fases nº 2 y nº 3). Este hecho se encuentra íntimamente ligado a dos aspectos, por una parte la dificultad de accesibilidad a la muestra debido a que muchas solicitudes de colaboración para la administración de las escalas fueron rechazadas por diversas instituciones relacionadas con la atención a la discapacidad intelectual. Mientras que, por otra parte, se puede considerar que la participación en la investigación ha sido media. Exceptuando en la primera fase que muestra una tasa del 100% (10 participantes de 10 solicitudes de colaboración), la fase número dos revela una tasa de participación del 63,26% (31 participantes de 49 solicitudes de colaboración), mientras que la fase número 3 revela un 50,43% de participación (117 participantes de 232 solicitudes de colaboración).

Así mismo, otra característica fundamental de la muestra que puede ser causante de una limitación en el estudio se trata de la representatividad de ésta sobre el colectivo de profesionales y familiares de personas con síndrome de Down. Dado que los contextos donde la muestra ha sido tomada, así como las particularidades socio – económicas y culturales fundamentales de la misma revelan características bastante similares, se puede aseverar que la investigación

no parte de una muestra lo suficientemente heterogénea para poder alcanzar conclusiones sólidas y generalizables a toda la población de referencia.

- **En relación al cuerpo de la investigación:** Tanto el cuerpo de la investigación como los resultados obtenidos se encuentran encaminados principalmente al análisis de cómo el síndrome de Down es vivido por las familias en la actualidad en España. No obstante, la visión de la investigación podría ser más abierta si se hubiera considerado no sólo al colectivo de personas con síndrome de Down, sino al colectivo de personas con discapacidad intelectual. Esta limitación en la investigación puede suponer una ventana abierta para el desarrollo de posibles estudios futuros manteniendo la presente línea temática de investigación y trabajo.

Así mismo, y a pesar de haber optado por la utilización de un diseño metodológico mixto, debe tenerse en cuenta que la subjetividad de los informantes siempre se encuentra presente, en mayor o menor medida, en los estudios de corte sociológico, tornándose más acusado el nivel de subjetividad en la primera fase del estudio en la que fue empleada metodología de tradición cualitativa.

- **En relación a los instrumentos estandarizados de evaluación:**  
*Impact on Family Scale* de Stein y Riessman, 1980: *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) se trata de un instrumento de evaluación de impacto familiar de reconocida validez y utilidad, caracterizado por demostrar excelentes propiedades psicométricas en sus diferentes versiones internacionales desde su creación hasta la actualidad. No obstante, y por no existir un instrumento estandarizado de medición del alcance del impacto familiar específicamente para síndrome de Down, no se ha podido realizar un análisis comparativo directo entre un tipo de instrumento específico y la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) desarrollada en este estudio. La falta de especificidad de *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980), el cual fue elaborado con la intención de medir el impacto que las enfermedades crónicas infantiles poseen sobre la dinámica familiar y sus miembros, ha provocado que

algunos de los ítems no se ajustara adecuadamente ni a los objetivos concretos ni a la muestra seleccionada para el presente estudio, a pesar de haber hecho las modificaciones y adaptaciones pertinentes tanto en la traducción de la versión original del inglés al español y a la población concreta a la que administró el instrumento.

***Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down de Serrano, 2017:*** A pesar de que las dos fases del estudio dedicadas al desarrollo y validez de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) demuestran valores psicométricos adecuados, que manifiestan una apropiada consistencia en la estructura del instrumento elaborado, se ha observado que la administración de la escala a un tipo de muestra más heterogénea y de mayor tamaño, los resultados obtenidos pueden revelar resultados que propongan valores psicométricos superiores que apuesten por una construcción del instrumento más estable, fiable y consistente.

En conclusión, a pesar de las diferentes contribuciones que el presente trabajo aporta al ámbito de la investigación de discapacidad intelectual, diversas limitaciones de heterogéneo origen conducen a que la generalización de las conclusiones obtenidas en las diferentes fases del estudio sea limitada y deba contemplarse y comprenderse siempre de manera cautelosa y dentro del marco contextual y temporal en el que se encuentra encuadrado el desarrollo de la presente investigación.

## FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Una vez consideradas las conclusiones y limitaciones de la presente investigación, se realiza, a continuación, una propuesta detallada de futuras líneas de investigación y trabajo, con la intención de incrementar aportaciones científicas de utilidad en el campo de la investigación, atención e intervención con personas con discapacidad y sus familias. Algunas sugerencias se proponen a continuación:

- Realizar una nueva revisión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017), desarrollada en el presente trabajo, con la intención de alcanzar la construcción óptima del instrumento para que pueda ser aplicado en beneficio de la medición estandarizada del impacto que el síndrome de Down tiene sobre el sistema familiar.
- Proseguir el estudio de las características psicométricas del instrumento *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980), a través de su administración a una muestra no sólo más heterogénea si no también más representativa con la intención de realizar una validación sólida de la versión española de la escala.
- Desarrollar estudios longitudinales sobre el impacto que el síndrome de Down posee sobre la familia, con la intención de comprender con mayor profundidad el fenómeno del síndrome de Down en relación al entorno más inmediato del sujeto.
- Extender el estudio del impacto familiar a otro tipo de discapacidades, creando incluso grupos comparativos con la intención de comprender el alcance del impacto familiar de diversos cuadros diagnósticos en diferentes tipos de familias que vivan en contextos geográficos, socio – culturales y económicos heterogéneos.
- Llevar a cabo evaluaciones centradas en la familia sobre las necesidades familiares originadas a causa de una situación de discapacidad de sus miembros,

con el objetivo de elaborar programas de intervención familiar eficaces, utilizando muestras integrales en donde queden reflejadas las voces de los diferentes miembros de cada grupo familiar (padre, madre, hermanos, abuelos, tíos, sobrinos...) y no sólo de padres y madres, como ocurre en esta investigación.

PARTE IV: REFERENCIAS, LISTADO DE ABREVIATURAS,  
RELACIÓN DE TABLAS, GRÁFICOS Y FIGURAS Y ANEXOS

---







## REFERENCIAS

### A

Aburawi, E. H., Nagelkerke, N., Deeb, A., Abdulla, S. y Abdulrazzaq, Y. M. (2015). National growth charts for United Arab Emirates children with Down syndrome from birth to 15 years of age. *Journal of Epidemiology*, 25(1), 20 – 29. doi: 10.2188/jea.JE20130081

Adamson, L. B., Deckner, D. F. y Bakeman, R. (2010). Early interests and joint engagement in typical development, autism and Down syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40, 665 – 676. doi: 10.1007/s10803-009-0914-1

Aguado, A. L. (1995). *Historia de las deficiencias*. Madrid: Escuela Libre Editorial -  
Fundación ONCE.

Albrecht, G.L. (1976). *The sociology of physical disability and rehabilitation*. Pittsburg: The University of Pittsburg Press.

Albuquerque, S., Fonseca, A., Pereira, M., Nazaré, B. y Canavarro, M. C. (2011). Estudos psicométricos da versão portuguesa da Escala de Impacto Familiar (EIF). *Laboratório de Psicologia*, 9(2), 173 – 187.

Albuquerque, S., Pereira, M., Fonseca, A. y Canavarro, C. (2012). Impacto familiar e ajustamento de pais de crianças com diagnóstico de anomalia congênita: influência dos determinantes da criança. *Revista de Psiquiatria Clínica*, 39, 136 – 141.

Almasri, N. A., Palisano, R. J., Dunst, C. J., Chiarello, L. A., O'Neil, M. E. y Polansky, M. (2011). Determinants of needs of families of children and youth with cerebral palsy. *Children's Health Care*, 40(2), 130 – 154. doi: 10.1080/02739615.2011.564568

Alsem, M. W., Siebes, R. C., Gorter, J. W., Jongmans, M. J., Nijhuis, B. G. J. y Ketelaar, M. (2013). Assessment of family needs in children with physical disabilities: development of a family needs inventory. *Child: Care, Health and Development*, 40(4), 498 – 506. doi: 10.1111/cch.12093

Alzueta, J. A. y Soler, R. (2011). *Técnicas de biología molecular aplicadas en anatomía patológica*. Málaga: Fesitess Andaucía.

American Association on Intellectual and Developmental Disabilities. (2010). *Intellectual disability: definition, classification, and systems of supports (11 th edition)*. Washington DC: Edition AAIDD.

American Psychiatric Association. (2013). *DSM – V. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.)*. Washington DC: American Psychiatric Association Pub.

American Psychiatric Association. (2014). *Guía de consulta de los criterios diagnósticos del DSM – 5®*: Spanish Edition of the Desk Reference to the Diagnostic Criteria From DSM – 5®. Washington DC: American Psychiatric Association Pub.

American Psychiatric Association. (2002). *DSM – IV – TR. Manual de diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (Trad. T. de Flores, E. Masana, J. Masana, J. Toro, J. Treserra, y C. Udina). Barcelona: Masson. (Traducción del trabajo original: American Psychiatric Association. (2000). *DSM – IV – TR. Diagnostic and statistical manual of*

*mental disorders (4th revised ed.)*. Washington DC: American Psychiatric Association Pub.

Anderson, D., Dumont, S., Jacobs, P. y Azzaria, L. (2007). The personal costs of caring for a child with a disability: a review of the literature. *Public Health Reports*, 122(1), 3 – 16.

Angermeyer, M. C. y Killian, R. (2000). Modelos teóricos de calidad de vida en trastornos mentales. En H. Katschnig, H. Freeman, N. Sartorius. *Calidad de vida en los trastornos mentales*. (pp. 19 – 29). Masson: Barcelona.

Antonarakis, S. E. y Epstein, C. J. (2006). The challenge of Down syndrome. *Trends in Molecular Medicine*, 12(10), 473-479.

Arce, J. J. (2015). Una aproximación a la relación entre los modelos teóricos de discapacidad y las políticas públicas. *Revista Ciencias Humanas*, 12(1), 109 – 122.

Archiza, J. y Simões T. (2014). Apoio intergeracional em famílias com crianças com deficiência. *Psicologia em Estudo*, 19(4), 705 – 715. doi: 10.1590/1413-73722419312

Arellano, A. y Peralta, F. (2013). Autodeterminación de las personas con discapacidad intelectual como objetivo educativo y derecho básico: estado de la cuestión. *Revista Española de Discapacidad*, 1(1), 97 – 117. doi: 10.5569/2340- 5104.01.01.05

Arellano, A. y Peralta, F. (2015). El Enfoque Centrado en la Familia, en el campo de la discapacidad intelectual ¿Cómo perciben los padres su relación con los profesionales? *Revista de Investigación Educativa*, 33(1), 119 – 132. doi: 10.6018/rie.33.1.198561

Arumugam, A., Raja, K., Venugopalan, M., Chandrasekaran, B., Kovanur, K., Muthusamy, H. y Shanmugam, N. (2015). Down syndrome — A narrative review with a focus on anatomical features. *Clinical Anatomy*, 29, 568 – 577. doi: 10.1002/ca.22672

## B

Bachrach, S. (2004). In the name of public health-Nazi racial hygiene. *New England Journal of Medicine*, 351, 417 – 419.

Bailey, D. B. y Simeonsson, R. J. (1988). Assessing needs of families with handicapped infants. *The Journal of Special Education*, 22(1), 117 – 127.

Ballard, C., Mobley, W., Hardy, J., Williams, G. y Corbett, A. (2016). Dementia in Down's syndrome. *The Lancet Neurology*, 15(6), 622 – 636.

Basile, H. S. (2008). Retraso mental y genética en síndrome de Down. *Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica*, 15(1), 9 – 23.

Bastos, O. M. y Deslandes, S. F. (2009). Adolescer com deficiência mental: a ótica dos pais. *Ciência e Saúde Coletiva*, 14, 79 – 87.

Bek, N., Simsek, I. E., Erel, S., Yakut, Y. y Uygur, F. (2009). Turkish version of Impact on Family Scale: a study of reliability and validity. *Health and Quality of Life Outcomes*, 7, 4. doi: 10.1186/1477-7525-7-4

Beydemir, F., Cavlak, U., Yolacan, S. y Ekici, G. (2009). Reliability and validity of Turkish version of the Impact on Family Scale: assessment of depressive symptoms and quality of life in mothers with cerebral palsied children. *Journal of Medical Sciences*, 9(4), 175 – 184. doi: 10.3923/jms.2009.175.184

Bishop – Fitzpatrick, L., Hong, J., Smith, L. E., Makuch, R. A., Greenberg, J. S. y Mailick, M. R. (2016). Characterizing objective quality of life and normative outcomes in adults with autism spectrum disorder: an exploratory latent class analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(8), 2707 – 2719. doi: 10.1007/s10803-016-2816-3

Blacher, J., Baker, B. L. y Kaladjian, A. (2013). Syndrome specificity and mother-child interactions: examining positive and negative parenting across contexts and time. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 43, 761 – 774. doi: 10.1007/s10803-012-1605-x

Blue – Banning, M., Summers, J. A., Frankland, H. C., Nelson, L. L. y Beegle, G. (2004). Dimensions of family and professional partnerships: constructive guidelines for collaboration. *Exceptional children*, 70(2), 167 – 184.

Boudas, R., Jégu, J., Grollemund, B., Quentel, E., Danion-Grilliat, A. y Velten, M. (2013). Cross-cultural French adaptation and validation of the Impact on Family Scale (IOFS). *Health and Quality Of Life Outcomes*, 11(67), 1 – 3. Recuperado el 02 de enero de 2016 de <http://www.hqlo.com/content/11/1/67>

Buckley, S., Bird, G., Sacks, B. y Perera, J. (2005). *Vivir con el síndrome de Down: una introducción para padres y profesores*. Madrid: CEPE

Bull, M. J., Saal, H. M., Braddock, S. R., Enns, G. M., Gruen, J. R., Perrin, J. M., Saul, R. A., Tarini, B. A., Hersh, J. H., Mendelsohn, N. J., Hanson, J. W., Lloyd-Puryear, M. A., Musci, T. J., Rasmussen, S. A., Downs, S. M. y Spire, P. (2011). Health supervision for children with Down syndrome. *The American Academy of Pediatrics*, 128(2), 393 – 406. doi: 10.1542/peds.2011-1605.

## C

Caban – Holt, A., Head, E. y Schmitt, F. (2014). Down syndrome. En R. N. Rosenberg y J. M. Pascual. (Eds.). *Rosenberg's molecular and genetic basis of neurological and psychiatric disease*. (pp. 163 – 170). Oxford: Elsevier.

Cangur, S. y Ercan, I. (2015). Comparison of Model Fit Indices used in structural equation modeling under multivariate normality. *Journal of Modern Applied Statistical Methods*, 14(1). 152 – 167. doi: 10.22237/jmasm/1430453580

Carr, J. (1988). Six weeks to twenty – one years old: a longitudinal study of children with Down's syndrome and their families. *Journal of child Psychology and Psychiatry*, 29(4), 407 – 431.

Casarin, S. (2003). Aspectos psicológicos na Síndrome de Down. En S. J. Schwartzman (Org.) *Síndrome de Down* (pp. 263 – 285). San Pablo: Memnon / Mackenzie.

Cerrillo, M. R., Izuzquiza, M. D. y Egado, I. (2013). Inclusión de jóvenes con discapacidad intelectual en la Universidad. *Revista de Investigación en Educación*, 11(1), 41 – 57.

Céspedes, G. M. (2005). La nueva cultura de la discapacidad y los modelos de rehabilitación. *Aquichan*, 5(1), 108 – 113.

Chiu, Y. N., Chou, M. C., Lee, J. C., Wong, C. C., Chou, W. J., Wu, Y. Y., Chien, Y. L. y Gau, S. S. F. (2014). Determinants of maternal satisfaction with diagnosis disclosure of autism. *Journal of the Formosan Medical Association*, 113(8), 540 – 548. doi: 0.1016/j.jfma.2012.07.040

Choi, H. y Riper, M. V. (2013). Siblings of children with Down syndrome: an integrative review. *MCN: The American Journal of Maternal / Child Nursing*, 38(2), 72 – 78. doi: 10.1097/NMC.0b013e31826bad8e

Choi, H. y Riper, M. V. (2016). Maternal perceptions to open-ended questions about life with Down Syndrome in Korea. *The Qualitative Report*, 21(2), 288 – 298.

Cohen, P. C. (1962). The impact of the handicapped child on the family. *Social Casework*, 43(3), 137 – 142.

Cole, R. y Jones, G. (2013). Testing times: do new prenatal tests signal the end of Down syndrome. *New Zealand Medical Journal*, 126, 96 – 102.

Colectivo Ioé. (2013). Diversidad funcional en España. Hacia la inclusión en igualdad de las personas con discapacidades. *Revista Española de Discapacidad*, 1(1), 33 – 46. doi: 10.5569/2340- 5104.01.01.02

Collins, T. y Coughlan, B. (2016). Experiences of mothers in Romania after hearing from medical professionals that their child has a disability. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 13(1), 4 – 14. doi: 10.1111/jppi.12141

Compañ, A. F. (2012). Controversias bioéticas en medicina. *Anales de la Reial Acadèmia de Medicina de la Comunitat Valenciana*, 13, 1 – 5.

Coppedè, F. (2015). The genetics of folate metabolism and maternal risk of birth of a child with Down syndrome and associated congenital heart defects. *Frontiers in genetics*, 6(223), 1 – 25. doi: 10.3389/fgene.2015.00223



Coppedè, F. (2016). Risk factors for Down syndrome. *Archives of Toxicology*, 90(12), 2917 – 2929. doi: 10.1007/s00204-016-1843-3

Corretger, J. M. y Fundació Catalana per a la Síndrome de Down (2005). *Síndrome de Down: aspectos médicos actuales*. Barcelona: Masson.

Corrice, A. M. y Glidden, L. M. (2009). The Down syndrome advantage: fact or fiction? *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 114, 254 – 268.

Crnic, K., Friederich, W. y Greenberg, M. (1983). Adaptation of families with mentally retarded children: a model of stress, coping and family ecology. *American Journal of Mental Deficiency*, 88(2), 125 – 138.

Cuckle, H., Benn, P. y Pergament, E. (2013). Maternal cfDNA screening for Down syndrome – a cost sensitivity analysis. *Prenatal Diagnosis*, 33(7), 636 – 642. doi: 10.1002/pd.4157

Cummins, R. A. (1997). *Comprehensive quality of life scale-intellectual/cognitive disability*. Melbourne: Deakin University.

Cunningham, C. (1987). *Down's syndrome: an introduction for parents*. Londres: Souvenir press.

Cunningham, C. (1996). Families of children with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, 4(3), 87 – 95.

Cunningham, C. y Davis, H. (1988): *Trabajar con los padres. Marcos de colaboración*. Madrid: MEC – Siglo XXI.

Cuskelly, M. (2016). Contributors to adult sibling relationships and intention to care of siblings of individuals with Down syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 121*(3), 204 – 218. doi: 10.1352/1944-7558-121.3.204

Cuskelly, M. y Gunn, P. (2006). Adjustment of children who have a sibling with Down syndrome: perspectives of mothers, fathers and children. *Journal of Intellectual Disability Research, 50*(12), 917 – 925.

Cuskelly, M., Jobling, A., Chant, D., Bower, A. y Hayes, A. (2002). Multiple perspectives of family life. En M. Cuskelly, A. Jobling y S. Buckley (Eds.) *Down syndrome across the life span* (p. 159 – 173). Londres: Whurr.

## D

Daunhauer, L. A., Fidler, D. J., Hahn, L., Will, E., Lee, N. R. y Hepburn, S. (2014). Profiles of everyday executive functioning in young children with Down syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 119*(4), 303 – 318. doi: 10.1352/1944-7558-119.4.303

Dempsey, I. y Keen, D. (2008). A review of processes and outcomes in family-centered services for children with a disability. *Topics in Early Childhood Special Education, 28*(1), 42 – 52. doi: 10.1177/0271121408316699

Dempsey, I., Keen, D., Pennell, D., O'Reilly, J. y Neiland, J. (2009). Parent stress, parenting competence and family-centered support to young children with an intellectual or developmental disability. *Research in Developmental Disabilities, 30*, 558 – 566.

Dierssen, M. y Torre de la, R. (abril, 2014). *Estudio sobre los efectos de un compuesto presente en el té verde, que puede contribuir en la mejora cognitiva de las personas con síndrome de Down*. Discurso a la Asamblea General de DOWN ESPAÑA. Madrid, España.

Dolk, H. y Wellesley, D. (2014). Antenatal screening for Down syndrome and other chromosomal abnormalities: increasingly complex issues. *Archives of Disease in Childhood – Fetal and Neonatal Edition*, 99(1), F2 – F3. doi: 10.1136/archdischild-2013-304384

Donenberg, G. y Baker, B. L. (1993). The impact of young children with externalizing behaviors on their families. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 21(2), 179 – 198.

Drets, M. E. (2002). Una saga citogenética: el descubrimiento de los métodos de bandeado cromosómico. Significado y proyección bio-médica. *Revista Médica de Uruguay*, 18, 107 – 121.

Dunst, C. J. (1997). Conceptual and empirical foundations of family-centered practice. En R. J. Illback, C. T. Cobb y H. M. Joseph, Jr. (Eds.). *Integrated services for children and families: opportunities for psychological practice* (pp. 75 – 91). Washington DC: American Psychological Association. doi: 10.1037/10236-004

Dunst, C. J., Johanson, C., Trivette, C. M. y Hamby, D. (1991). Family – oriented early intervention policies and practices: Family – centered or not? *Exceptional Children*, 58, 115 – 126.

Dunst, C. J., Cooper, C. S., Weeldreyer, J. C., Snyder, K. D. y Chase, J. H. (1988). *Family needs scale. Enabling and empowering families: principles and guidelines for practice*. Cambridge: Brookline Books.

Durmaz, A., Cankaya, T., Durmaz, B., Vahabi, A., Gunduz, C., Cogulu, O. y Ozkinay, F. (2011). Interview with parents of children with Down syndrome: their perceptions and feelings. *The Indian Journal of Pediatrics*, 78(6), 698 – 702. doi: 10.1007/s12098-010-0315-7

## E

Echeburúa, E., Salaberría, K. y Cruz – Sáez, M. (2014). Aportaciones y limitaciones del DSM – V desde la Psicología Clínica. *Terapia psicológica*, 32(1), 65 – 74.

Echeíta, G. (2013). Inclusión y exclusión educativa: de nuevo "Voz y Quebranto". *REICE. Revista Electrónica Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación*, 11(2), 100 – 118. Recuperado el 09 de noviembre de 2015 de <http://www.rinace.net/reice/numeros/arts/vol11num2/art5.pdf>

Echeíta, G. y Navarro, D. (2014). Educación inclusiva y desarrollo sostenible: una llamada urgente a pensarlas juntas. *Edetania: Estudios y Propuestas Socio – educativas*, 46, 141 – 162.

Edgin, J. O. (2013). Cognition in Down syndrome: a developmental cognitive neuroscience perspective. *Wiley Interdisciplinary Reviews: Cognitive Science*, 4(3), 307 – 317.

Esbensen, A. J. (2016). Sleep problems and associated comorbidities among adults with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 60(1), 68 – 79. doi: 10.1111/jir.12236

Esbensen, A. J. y Seltzer, M. M. (2011). Accounting for the “Down syndrome advantage”. *American Journal of Intellectual and Developmental Disabilities*, 116(1), 3 – 15. doi: 10.1352/1944-7558-116.1.3

Espe – Sherwindt, M. (2008). Family-centred practice: collaboration, competency and evidence. *Support for Learning*, 23(3), 136 – 143. doi: 10.1111/j.1467-9604.2008.00384.x 2014.

EUROCAT. (2017). *Prevalence tables*. Recuperado el 06 de julio de 2017, de <http://www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables>

## F

Fandiño – Losada, A., Lucumí – Villegas, B. E., Ramírez – Cheyne, J., Izasa de Lourido, C. Saldarriaga, W. (2016). Variabilidad de las indicaciones en el diagnóstico prenatal del síndrome de Down. *Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología*, 81(1), 22 – 27. doi: 10.4067/S0717-75262016000100004

Farber, B. y Kirk, S. A. (1959). Effects of a severely mentally retarded child on family integration. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 24, 1 – 112.

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de la Atención Temprana – GAT. (2011). *Mejora del proceso de comunicación del diagnóstico de trastorno en el desarrollo o discapacidad en la primera infancia. La primera noticia*. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.

Felce, D. y Perry, J. (1995). Quality of life: its definition and measurement. *Research in Developmental Disabilities*, 16(1), 51 – 74. doi: 10.1016/0891-4222(94)00028-8

Fernández, F. y Reeves, R. H. (2015). La práctica del ensayo clínico en el síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 32, 106 – 110.

Fernández, M. A. (2011). El impacto de la enfermedad en la familia. *Revista de la Facultad de Medicina UNAM*, 47(6). Recuperado el 20 de agosto de 2015 de <http://revistas.unam.mx/index.php/rfm/article/viewFile/12822/12141>

Fernández, R. y Gràcia, M. (2013). Lenguaje expresivo y memoria verbal a corto plazo u operativa (working memory) en las personas con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 30, 122 – 132.

Fierro, A. (1984). Modelos psicológicos de análisis del retraso mental. *Papeles del Colegio de psicólogos*, 14, 4 – 10.

Fillat, C., Bofill – De Ros, X., Santos, M., Martín, E. D., Andreu, N., Villanueva, E., D’Amico, D., Dierssen, M. y Altafaj, X. (2014). Identificación de genes clave implicados en el síndrome de Down mediante terapia génica. *Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, 18(2), 21 – 28.

Flora, D. B. y Curran, P. J. (2004). An empirical evaluation of alternative methods of estimation for confirmatory factor analysis with ordinal data. *Psychological Methods*, 4, 466 – 491. doi: 10.1037/1082-989X.9.4.466

Flores – Arizmendi, K. A., Garduño – Espinosa, A. y Garza – Elizondo, R. (2014). El nacimiento de un niño con síndrome de Down: el impacto de la primera entrevista con los padres. *Acta Pediátrica de México*, 35(1), 3 – 6.

Flórez, J. (2009). En el 50º aniversario del descubrimiento de la trisomía 21. *Revista Síndrome de Down*, 26(3), 104 – 119.

Flórez, J. (2012). Actitudes y mentalidades de la sociedad ante el síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 29, 65 – 69.

Flórez, J. (2014a). Depresión y regresión en el síndrome de Down: apuntes para una teoría patogenética. *Síndrome de Down: Vida adulta. Revista Digital de la Fundación Iberoamericana Down* 21, 17, 1 – 12. Recuperado el 11 de julio de 2016 de <http://www.centrodocumentaciondown.com/uploads/documentos/6b82b262d42d42b4e3a567a521445659dbd8e1a1.pdf>

Flórez, J. (2014b). Organización de redes neuronales en el cerebro del síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 31, 108 – 117.

Flórez, J. (2016a). El síndrome de Down en perspectiva 2016. *Revista Síndrome de Down*, 33, 16 – 23.

Flórez, J. (2016b). Fundamentos de una terapéutica racional en el síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 33, 94 – 99.

Flórez, J. (2017a). *Síndrome de Down. Comunicar la noticia: El primer acto terapéutico*. Santander: Fundación Iberoamericana Down21.

Flórez, J. (2017b). Los hermanos: la nueva era. *Revista Síndrome de Down*, 34, 24 – 27.

Flórez, J. (2017c). Uso de psicofármacos en el síndrome de Down. *Revista Virtual Síndrome de Down*, 193. Recuperado el 27 de agosto de 2017 de <http://www.down21.org/revista-virtual/1732-revista-virtual-2017/revista-virtual-sindrome-de-down-junio-2017-n-193/3078-sindrome-de-down-articulo-profesional-junio-2017.html>

Flórez, J. y Ruíz E. (2004). El síndrome de Down: aspectos biomédicos, psicológicos y educativos. *Revista Virtual Síndrome de Down*. Recuperado el 28 de junio de 2015 de [http://www.down21.org/web\\_n/index.php?option=com\\_content&view=article&id=2125%3Ael-sindrome-de-down-aspectos-biomedicos-psicologicos-y-educativos&catid=780%3Aarticulo&Itemid=169](http://www.down21.org/web_n/index.php?option=com_content&view=article&id=2125%3Ael-sindrome-de-down-aspectos-biomedicos-psicologicos-y-educativos&catid=780%3Aarticulo&Itemid=169)

Foley, K. R., Girdler, S., Downs, J., Jacoby, P., Bourke, J., Lennox, N., Einfeld, S., Llewellyn, G., Parmenter, T. R. y Leonard, H. (2014). Relationship between family quality of life and day occupations of young people with Down syndrome. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 49(9), 1455 – 1465. doi: 10.1007/s00127-013-0812-x

Fonseca, A., Nazaré, B. y Canavarro, M. C. (2015). Parenting an infant with a congenital anomaly: how are perceived burden and perceived personal benefits related to parenting stress? *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 22(1), 64 – 76. doi: 10.1007/s10880-015-9418-7

Foucault, M. (1979). *Historia de la locura en la época clásica* (II volúmenes). Madrid: Fondo de Cultura Económica.

Freeman, S. B., Taft, L. F., Dooley, K. J., Allran, K., Sherman, S. L., Hassold, T. J., Khoury, M.J. y Saker, D. M. (1998). Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 80(3), 213 – 217.

G



García – Sánchez, F. A., Escorcía – Mora, C. T., Sánchez – López, M. C., Orcajada, N. y Hernández – Pérez, E. (2014). Atención Temprana centrada en la familia. *Siglo Cero: Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 45(3), 6 – 27.

García, J., Pérez, J. y Berruezo, P. (2005). *Discapacidad intelectual: desarrollo, comunicación e intervención*. Madrid: CEPE.

Gardiner, K. J. (2015). Pharmacological approaches to improving cognitive function in Down syndrome: current status and considerations. *Drug Design, Development and Therapy*, 9, 103 – 125. doi: 10.2147/DDDT.S5147

Garduño – Zarazúa, L. M., Giammatteo, L., Kofman – Epstein, S. y Cervantes, A. B. (2013). Prevalencia de mosaicismo para la trisomía 21 y análisis de las variantes citogenéticas en pacientes con diagnóstico de síndrome de Down. Revisión de 24 años (1986-2010) del Servicio de Genética del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México*, 70(1), 31 – 36.

Gargantilla, P. (2011). *Breve historia de la medicina*. Madrid: Nowtilus.

Garrote, D., Jiménez, S. y Palomares, A. (2015). Análisis de las dificultades de aprendizaje en estudiantes con discapacidad intelectual. *European Scientific Journal*, 11(25). Recuperado el 15 de noviembre de 2015 de <http://eujournal.org/index.php/esj/article/view/6199>

Gath, A. (1977). The impact of an abnormal child upon the parents. *British Journal of Psychiatry*, 130, 405 – 410.

Gath, A. y Gumley, D. (1986). Family background of children with Down's syndrome and children with similar degree of mental retardation. *The British Journal of Psychiatry*, 149(2), 161 – 171.

Geelhoed, E. A., Bebbington, A., Bower, C., Deshpande, A. y Leonard, H. (2011). Direct health care costs of children and adolescents with Down syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 159(4), 541 – 545. doi: 10.1016/j.jpeds.2011.06.007

George, A., Vickers, M. H., Wilkes, L. y Barton, B. (2007). Chronic grief: experiences of working parents of children with chronic illness. *Contemporary Nurse*, 23(2), 228 – 242.

Ghosh, S. y Dey, S. K. (2013). Risk factors for Down syndrome birth: understanding the causes from genetics and epidemiology. En S. K. Dey (Ed.). *Down syndrome*. (pp. 149 – 172). InTech.

Gil, M. M., Quezada, M. S., Revello, R., Akolekar, R. y Nicolaides, K. H. (2015). Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 45(3), 249 – 266. doi: 10.1002/uog.14791

Gil, M., Akolekar, R., Quezada, M., Bregant, B. y Nicolaides, K. (2014). Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: meta-analysis. *Fetal Diagnosis and Therapy*, 35, 156 – 173.

Glaser, B. G. y Strauss, A. L. (1967). *The discovery of grounded theory: strategies for qualitative research*. Chicago: Aldine Press.

Glidden, L. M., Grein, K. A. y Ludwig, J. A. (2014). The Down syndrome advantage: it depends on what and when you measure. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 119*(5), 389 – 404. doi: 10.1352/1944-7558-119.5.389

Goldberg, D., Fontil, L., Sladeczek, I. y Miodrag, N. (2014). Coping strategies and implications of disability in parents of children with autism versus Down syndrome – Two different sides of the same coin? *Graduate Reviewers, 23*, 23 – 26.

Golics, C. J., Basra, M. K. A., Salek, M. S. y Finlay, A. Y. (2013). The impact of patients' chronic disease on family quality of life: an experience from 26 specialties. *International Journal of General Medicine, 6*, 787. doi: 10.2147/IJGM.S45156

Gómez, E. y Kotliarenco, M. A. (2010). Resiliencia Familiar: un enfoque de investigación e intervención con familias multiproblemáticas. *Revista de Psicología, 19*(2), 103 – 132.

González – Pérez, J. (2003). *Discapacidad intelectual: concepto, evaluación e intervención psicopedagógica*. Madrid: CCS.

Graff, C., Mandelco, B., Dyches, T., Coverston, C., Roper, S. y Freeborn, D. (2012). Perspectives of adolescent siblings of children with Down syndrome who have multiple health problems. *Journal of Family Nursing, 18*(2), 175 – 199. doi: 10.1177/1074840712439797

Gratacós, E. y Nicolaidis, K. (2014). Clinical perspective of cell – free DNA testing for fetal aneuploidies. *Fetal Diagnosis and Therapy, 35*, 151 – 155. doi: 10.1159/000362940

Grau, C. y Fernández, M. (2010). Familia y enfermedad crónica pediátrica. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra, 33*(2), 203 – 212.

Gregg, A. R., Gross, S.J., Best, R.G., Monaghan, K.G., Bajaj, K., Skotko, B. G., Thompson, B. H. y Watson, M.S. (2013). ACMG statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. *Genetics in Medicine*, 15, 395 – 398. doi: 10.1038/gim.2013.29

Greiner, A. L. y Conklin, J. (2015). Breaking bad news to a pregnant woman with a fetal abnormality on ultrasound. *Obstetrical and Gynecological Survey*, 70(1), 39 – 44. doi: 10.1097/ogx.0000000000000149

Griffith, G. M., Hastings, R. P., Nash, S. y Hill, C. (2010). Using matched groups to explore child behavior problems and maternal well-being in children with Down syndrome and autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40(5), 610 – 619. doi: 10.1007/s10803-009-0906-1

Guedj, F., Sébrié, C., Rivals, I., Ledru, A., Paly, E., Bizot, J. C., Desmond, S., Rubin, E., Gillet, B., Arbones, M. y Delabar, J. M. (2009). Green tea polyphenols rescue of brain defects induced by overexpression of DYRK1A. *Plos One*, 4(2). Recuperado el 09 de julio de 2017 de <http://journals.plos.org/plosone/article/file?id=10.1371/journal.pone.0004606&type=printable>

Guillén, V. M., Verdugo, M. A., Arias, B. y Vicente, E. (2015). Development of a support needs assessment scale for children and adolescents with intellectual disabilities. *Anales de Psicología*, 31(1), 137 – 144. doi: 0.6018/analesps.31.1.166491

Gupta, M., Dhanasekaran, A. R. y Gardiner, K. J. (2016). Mouse models of Down syndrome: gene content and consequences. *Mammalian Genome: Official Journal of the*

*International Mammalian Genome Society*, 27(11 – 12), 538 – 555. doi: 10.1007/s00335-016-9661-8

Guyard, A., Michelsen, S. I., Arnaud, C., Lyons, A., Cans, C. y Fauconnier, J. (2012). Measuring the concept of impact of childhood disability on parents: validation of a multidimensional measurement in a cerebral palsy population. *Research in Developmental Disabilities*, 33(5), 1594 – 1604. doi: 10.1016/j.ridd.2012.03.029

Guzmán, F., Toboso, M. y Romañach, J. (2010). Fundamentos éticos para la promoción de la autonomía: hacia una ética de la interdependencia. *Alternativas: Cuadernos de trabajo social*, 17, 45 – 61.

## H

Haimour, A. I. y Abu-Hawwash, R. M. (2012). Evaluating quality of life of parents having a child with disability. *International Interdisciplinary Journal of Education*, 1(2), 37 – 43.

Halfon, N., Houtrow, A., Larson, K. y Newacheck, P. W. (2012). The changing landscape of disability in childhood. *The Future of Children*, 22(1), 13 – 42.

Hartley, D., Blumenthal, T., Carrillo, M., DiPaolo, G., Esralew, L., Gardiner, K., Granholm, A. C., Iqbal, K., Krams, M., Lemere, C., Lott, I., Mobley, W., Nessi, S., Nixon, R., Potter, H., Reeves, R., Sabbagh, M., Silverman, W., Tycko, B., Whitten, M. y Wisniewski, T. (2015). Down syndrome and Alzheimer's disease: common pathways, common goals. *Alzheimer's and Dementia*, 11(6), 700 – 709. doi: 10.1016/j.jalz.2014.10.007

Hartley, S. L., Seltzer, M. M., Head, L. y Abbeduto, L. (2012). Psychological well-being in fathers of adolescents and young adults with Down syndrome, fragile X syndrome and autism. *Family Relations*, 61(2), 327 – 342. doi: 10.1111/j.1741-3729.2011.00693.x

Hartway, S. A. (2016). El ajuste familiar al diagnóstico de autismo en el síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 33, 110 – 115.

Helff, C. M. y Glidden, L. M. (1998). More positive or less negative? Trends in research on adjustment of families rearing children with developmental disabilities. *Mental Retardation*, 36(6), 457 – 464.

Helm, S., Blayney, M., Whited, T., Noroozi, M., Lin, S., Kern, S., Green, D. y Salehi, A. (2017). Deleterious effects of chronic folate deficiency in the Ts65Dn mouse model of Down syndrome. *Frontiers in Cellular Neuroscience*, 11(161), 1 – 9. doi: 10.3389/fncel.2017.00161

Hesamzadeh, A., Dalvandi, A., Maddah, S. B., Khoshknab, M. F. y Ahmadi, F. (2015). Family adaptation to Stroke: a metasynthesis of qualitative research based on Double ABCX Model. *Asian Nursing Research*, 9(3), 177 – 184. doi: 10.1016/j.anr.2015.03.005

Hildebrand, E., Källén, B., Josefsson, A., Gottvall, T. y Blomberg, M. (2014). Maternal obesity and risk of Down syndrome in the offspring. *Prenatal diagnosis*, 34(4), 310 – 315. doi: 10.1002/pd.4294

Hithersay, R., Hamburg, S., Knight, B. y Strydom, A. (2017). Cognitive decline and dementia in Down syndrome. *Current Opinion in Psychiatry*, 30(2), 102 – 107. doi: 10.1097/YCO.0000000000000307

Hodapp, R. M. (1997). Direct and indirect behavioural effects of different genetic disorders of mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*, 102, 67 – 79.

Hodapp, R. M. (1999). Indirect effects of genetic mental retardation disorders: theoretical and methodological issues. *International Review of Research in Mental Retardation Journal Impact*, 22, 27 – 50.

Hodapp, R. M. (2008). Las familias de las personas con síndrome de Down: perspectivas, hallazgos, investigación y necesidades. *Revista Síndrome de Down*, 96, 17 – 32.

Hodapp, R. M., Burke, M. M., Finley, C. I. y Urbano, R. C. (2016). Family caregiving of aging adults with Down syndrome. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 13(2), 181 – 189. doi: 10.1111/jppi.12153

Holtzman, D. M. y Epstein, C. J. (2013). The molecular genetics of Down syndrome. En T. Friedmann (Ed.) *Molecular Genetic Medicine* (Volume 2) (pp. 105 – 120). San Diego: Academic Press, Inc.

Hornby, G. (1995). Effects on fathers of children with Down syndrome. *Journal of Child and Family Studies*, 4(2), 239 – 255.

Hsiao, C. Y. (2014). Family demands, social support and family functioning in Taiwanese families rearing children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(6), 549 – 559. doi: 10.1111/jir.12052

Hultén, M. A., Patel, S. D., Tankimanova, M., Westgren, M., Papadogiannakis, N., Jonsson, A. M. y Iwarsson, E. (2008). On the origin of trisomy 21 Down syndrome. *Molecular Cytogenetics*, 1(1), 21 – 31. doi: 10.1186/1755-8166-1-21

Hunfeld, J. A. M., Tempels, A., Passchier, J., Hazebroek, F. W. J. y Tibboel, D. (1999). Parental burden and grief one year after the birth of a child with a congenital anomaly. *Journal of Pediatric Psychology*, 24(6), 515 – 520. doi: 10.1093/jpepsy/24.6.515

Hunter, J. E., Allen, E. G., Shin, M., Bean, L. J., Correa, A., Druschel, C., Hobbs, C. A., O’Leary, L. A., Romitti, P.A., Royole, M. H., Torfs, C. P., Freeman, S. B. y Sherman, S. L. (2013). The association of low socioeconomic status and the risk of having a child with Down syndrome: a report from the National Down Syndrome Project. *Genetics in Medicine*, 15(9), 698 – 705. doi: 10.1038/gim.2013.34

## I

Iacobucci, D. (2010). Structural equations modeling: Fit Indices, sample size, and advanced topics. *Journal of Consumer Psychology*, 20, 90 – 98. doi: 10.1016/j.jcps.2009.09.003

Inglis, A., Lohn, Z., Austin, J. C. y Hippman, C. (2014). A “cure” for Down syndrome: what do parents want? *Clinical Genetics*, 86(4), 310 – 317. doi: 10.1111/cge.12364

Instituto Nacional de Estadística (2008). *Encuesta de Discapacidad, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia (EDAD)*. Madrid: INS.

Instituto Nacional de Estadística (2013). *Análisis de las estadísticas sobre discapacidad derivadas de la Encuesta de Población Activa (EPA)*. Madrid: INS.

Instituto Nacional de Estadística (2016). *Encuesta de Condiciones de Vida 2015. Renta anual neta media – Renta por hogar por Comunidades Autónomas* [Base de datos].

Recuperado el 17 de junio de 2017 de <http://www.ine.es/jaxiT3/Datos.htm?t=9949>



Izuzquiza, M. D. (2000). El ocio en las personas con síndrome de Down. (Tesis doctoral) Universidad Complutense de Madrid.

Izuzquiza, M. D. y Cerrillo, M. R. (2010). La discapacidad intelectual: aspectos generales. En S. De Miguel. (Coord.). *Formación para la inclusión laboral de personas con discapacidad intelectual*. (pp. 29 – 40). Madrid: Pirámide.

## J

Jarne, A., Talarn, A., Armayones, M., Horta, E. y Requena, E. (2006). *Psicopatología*. Barcelona: Editorial UOC.

Jiang, T., Ding, J., Zhang, X. Q., Zhang, X. J., Zhang, B., Wang, T. y Yu, B. (2017). Analysis of Down syndrome failed to be diagnosed after prenatal screening: a multicenter study. *Medicine*, 96(24), 1 – 5. doi: 10.1097/MD.00000000000007166

Jones, K. L., Jones, M. C. y Campo del, M. (2013). *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Filadelfia: Elsevier Health Sciences.

Juárez, F., Holguín, E. J. y Salamanca, A. (2014). Aceptación o rechazo: perspectiva histórica sobre la discapacidad, la rehabilitación y la psicología de la rehabilitación. *Psicología y Salud*, 16(2), 187 – 197.

Jurewicz, J., Radwan, M., Sobala, W., Radwan, P., Jakubowski, L., Hawuła, W., Ulańska, A. y Hanke, W. (2014). Lifestyle factors and sperm aneuploidy. *Reproductive Biology*, 14(3), 190 – 199. doi: 10.1016/j.repbio.2014.02.002

## K

Kageleiry, A., Samuelson, D., Duh, M. S., Lefebvre, P., Campbell, J. y Skotko, B. G. (2017). Out – of – pocket medical costs and third – party healthcare costs for children with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 173(3), 627 – 637. doi: 10.1002/ajmg.a.38050

Kao, B., Plante, W. y Lobato, D. (2009). The use of the Impact on Sibling scale with families of children with chronic illness and developmental disability. *Child: Care, Health and Development*, 35(4), 505 – 509.

Karmiloff-Smith, A., Al-Janabi, T., D'Souza, H., Groet, J., Massand, E., Mok, K., Startin, C., Fisher, E., Hardy, J., Nizetic, D., Tybulewicz, V. y Strydom, A. (2016). The importance of understanding individual differences in Down syndrome. *F1000Research*, 5(389), 1 – 10. doi: 10.12688/f1000research.7506.1

Keen, D. (2007). Parents, families and partnerships: issues and considerations. *International Journal of Disability, Development and Education*, 54, 330 – 349.

Kennedy, S. E., Garcia, S. D., Kelley, J. M, Walton, B., Vlcek, C. K., Hassanein, R. S. y Holmes, G. E. (1998). Identification of medical and nonmedical needs of adolescents and young adults with spina bifida and their families: a preliminary study. *Child Health Care*, 27, 47 – 61.

Kolk, A. M. M., Schipper, J. L., Hanewald, G. J. F. P., Casari, E. F. y Fantino, A. G. (2000). The Impact-on-Family Scale: a test of invariance across culture. *Journal of Pediatric Psychology*, 25, 323 – 329. doi: 10.1093/jpepsy/25.5.323

Korkow – Moradi, H., Kim, H. J. y Springer, N. P. (2017). Common factors contributing to the adjustment process of mothers of children diagnosed with Down syndrome: a

qualitative study. *Journal of Family Psychotherapy*. Publicación anticipada en línea. Recuperada el 14 de julio de 2017 de <http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/08975353.2017.1291238>

Kramm, E. R. (1963). *Families of mongoloid children*. Washington DC: Government Printing Office.

Kresak, K. E., Gallagher, P. A. y Kelley, S. J. (2014). Grandmothers raising grandchildren with disabilities sources of support and family quality of life. *Journal of Early Intervention*, 36(1), 3 – 17. doi: 10.1177/1053815114542506

Kristjanson, L., Atwood, J. y Degner, L. F. (1995). Validity and reliability of the Family Inventory of Needs (FIN): measuring the care needs of families of advanced cancer patients. *Journal of Nursing Measurement*, 3, 109 – 126.

Kübler – Ross, E. (1969). *On death and dying*. Nueva York: MacMillan Publishing Co.

## L

Laín, P. (1961). *Enfermedad y pecado*. Barcelona: Toray.

Laín, P. (1970). *La medicina hipocrática*. Madrid: Ediciones de la Revista de Occidente.

Laín, P. (1988). *Historia de la medicina*. Barcelona: Salvat.

Lal, C., White, D. R., Joseph, J. E., Bakergem van, K. y LaRosa, A. (2015). Sleep – disordered breathing in Down syndrome. *Chest Journal*, 147, 570 – 579.

Lancet Neurology The. (2016). Dementia in Down's syndrome: still much to learn. *The Lancet Neurology*, 15(8), 775. doi: 10.1016/S1474-4422(16)30082-5

Landgraf, J. M., Abetz, L. y Ware, J. E. (1996). *The CHQ User's Manual*. Boston: The Health Institute.

Lanfranchi, S. y Vianello, R. (2012). Stress, locus of control, and family cohesion and adaptability in parents of children with Down, Williams, Fragile X, and Prader-Willi syndromes. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, *117*(3), 207 – 224. doi: 10.1352/1944-7558-117.3.207

Lavelle, T. A., Weinstein, M. C., Newhouse, J. P., Munir, K., Kuhlthau, K. A. y Prosser, L. A. (2014). Economic burden of childhood autism spectrum disorders. *Pediatrics*, *133*(3), e520 – e529. doi: 10.1542/peds.2013-0763

Lederman, V. R. G., Alves, B. D. S., Negrão, J., Schwartzman, J. S., D'Antino, M. E. F. y Brunoni, D. (2015). Divorce in families of children with Down Syndrome or Rett Syndrome. *Ciência e Saúde Coletiva*, *20*(5), 1363 – 1369. doi: 10.1590/1413-81232015205.13932014

Lee, N. C., Chien, Y. H. y Hwu, W. L. (2016). Integrated care for Down syndrome. *Congenital Anomalies*, *56*(3), 104 – 106. doi: 10.1111/cga.12159

Lejeune, J., Gautier, M. y Turpin, R. (1959). Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *Compte Rendu d'Acad Sci*, *248*, 1721 – 1722.

Li, W. H., Wang, P. H., Chuang, C. M., Chang, Y. W., Yang, M. J., Chen, C. Y., Kuan-Chong C. y Yen, M. S. (2015). Noninvasive prenatal testing for fetal trisomy in a mixed risk factors pregnancy population. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, *54*(2), 122 – 125. doi: 10.1016/j.tjog.2015.02.001

Lloret – Segura, S., Ferreres – Traver, A., Hernández – Baeza, A. y Tomás – Marco, I. (2014). El análisis factorial exploratorio de los ítems: una guía práctica, revisada y actualizada. *Anales de Psicología*, 30(3), 1151 – 1169. doi: 10.6018/analesps.30.3.199361

Lo, Y. D., Corbetta, N., Chamberlain, P. F., Rai, V., Sargent, I. L., Redman, C. W. y Wainscoat, J. S. (1997). Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *The Lancet*, 350(9076), 485 – 487.

Loane, M., Morris, J., Addor, M. C., Arriola, L., Budd, J., Doray, B., Garne, E., Gatt, M., Haeusler, M., Khoshnood, B., Klungsoyr, K., Latos-Bielenska, A., McDonnell, R., Mullaney, C., O'Mahony, M., Queisser-Wahrendorf, A., Rankin, J., Rissmann, A., Rounding, C., Salvador, J., Tucker, D., Wellesley, D., Yevtushok, L. y Dolk, H. (2013). Twenty – year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, 21, 27 – 33. doi: 10.1038/ejhg.2012.94

Loeches, A., Iglesias, J. y Carvajal, F. (1991). Psicobiología del síndrome de Down. *Estudios de Psicología*, 46, 107 – 128.

López, M. P. M., López, P. R., Pares, V. G., Borges, Y. A. y Valdespino, L. (2000). Reseña histórica del síndrome de Down. *Revista ADM*, 57(5), 193 – 199.

Lott, I. T. y Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *The Lancet Neurology*, 9(6), 623 – 633.

Luckasson, R. , Borthwick-Duffy, S., Buntinx, W. H. E., Coulter, D.L., Craig, E.M., Reeve, A., Schalock, R. L., Snell, M. E., Spitalnik, D. M., Spreat, S. y Tassé, M. J. (2002). *Mental retardation: definition, classification and systems of supports (10<sup>th</sup> ed.)*. Washington DC: American Association on Mental Retardation.

Luckasson, R., Coulter, D. L., Polloway, E. A., Reese, S., Schalock, R. L., Snell, M. E., Spitalnik, D. M. y Stark, J. A. (1992). *Mental retardation: definition, classification and systems of supports (9<sup>th</sup> ed.)*. Washington DC: American Association on Mental Retardation.

Luthar, S., Cicchetti, D. y Becker, B. (2000). The construct of resilience: a critical evaluation and guidelines for future work. *Child Development*, 71(3), 543 – 562.

Lyons, R., Brennan, S. y Carroll, C. (2016). Exploring parental perspectives of participation in children with Down syndrome. *Child Language Teaching and Therapy*, 32(1), 79 – 93. doi: 10.1177/0265659015569549

## M

Mandleco, B. y Webb, A. E. M. (2015). Sibling perceptions of living with a young person with Down syndrome or autism spectrum disorder: an integrated review. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 20(3), 138 – 156. doi: 10.1111/jspn.12117

Manee, F., Ateya, Y. y Rassafiani, M. (2015). A comparison of the quality of life of Arab mothers of children with and without chronic disabilities. *Physical and Occupational Therapy In Pediatrics*, 36(3), 260 – 271. doi: 10.3109/01942638.2015.1076558

Marchal, J. P., Maurice – Stam, H., Houtzager, B. A., Rozenburg – Marres van, S. L. R., Oostrom, K. J., Grootenhuis, M. A. y Trotsenburg van, A. P. (2016). Growing up with Down syndrome: development from 6 months to 10.7 years. *Research In Developmental Disabilities, 59*, 437 – 450. doi: 10.1016/j.ridd.2016.09.019

Marchal, J. P., Maurice – Stam, H., Trotsenburg, van A. P. y Grootenhuis, M. A. (2016). Mothers and fathers of young Dutch adolescents with Down syndrome: health related quality of life and family functioning. *Research in Developmental Disabilities, 59*, 359 – 369. doi: 10.1016/j.ridd.2016.09.014

Martínez, R., Salvador, L., Gutiérrez, M. R., Nadal, M., Novell, R., Martorell, A., González, R. G., Mérida, M. R., Ángel, S., Milagrosa, L., Rodríguez, A., García, J. C., Pérez, A., García, J. y Aguilera, F. (2011). La salud en personas con discapacidad intelectual en España: estudio europeo POMONA-II. *Revista de Neurología, 53*(7), 406 – 414.

Marto, J. P., Dias, M., Alves, J. N., Montes, V., Beato – Coelho, J., Marques – Matos, C., Sousa de, A., Bernardo F., Calado, S. y Viana – Baptista, M. (2017). Stroke in adults with Down syndrome. *Journal of the Neurological Sciences, 375*, 279 – 280. doi: 10.1016/j.jns.2017.02.014

Mayorga – Fernández, M., Madrid – Vivar, D. y García – Martínez, M. (2015). Aprender a trabajar con las familias en Atención Temprana: estudio de caso. *Escritos de Psicología, 8*(2), 52 – 60.

McCubbin, H. I. y Patterson, J. M. (1983). The family stress process: the double ABCX model of adjustment and adaptation. *Marriage and Family Review, 6*(1 – 2), 7 – 37. doi: 10.1300/J002v06n01\_02

McCubbin, H. y McCubbin, M. (1988). Typologies of resilient families: emerging roles of social class and ethnicity. *Family Relations*, 37, 247 – 254.

McCubbin, M. y McCubbin, H. (1993). Family coping with health crises: the resiliency model of family stress, adjustment, and adaptation. En C. Danielson, B. Hamel- Bissell y P. Winstead-Fry (Eds.) *Families, Health and Illness* (pp. 21 – 64). Nueva York: Mosby.

McCubbin, M. y McCubbin, H. (1996). *Resiliency in families: a conceptual model of family adjustment and adaptation in response to stress and crises*. Madison: University of Wisconsin Press.

McCubbin, M., Balling, K., Possin, P., Friedrich, S. y Bryne, B. (2002). Family resilience in childhood cancer. *Family Relations*, 51(2), 103 – 111.

Medina, M. B. (2010). Evaluación de la conducta adaptativa de las personas con discapacidad intelectual. Valoración y usos de la escala ABS-RC: 2. (Tesis doctoral) Universidad de Burgos, Burgos. Recuperado el 27 de agosto de 2016 de [http://riubu.ubu.es/bitstream/10259/101/1/Medina\\_G%C3%B3mez.pdf](http://riubu.ubu.es/bitstream/10259/101/1/Medina_G%C3%B3mez.pdf)

Méndez, L. A., Nodarse, A., Morales, E., Barrios, A., Soriano, M. y Castelvi, A. (2012). Diagnóstico prenatal citogenético mediante la hibridación in situ con fluorescencia. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*, 38(1), 1 – 10.

Mesa, P.J. (1986). *El marco teórico de la psicopatología*. Sevilla: Publicaciones de la Universidad de Sevilla.

Migerode, F., Maes, B., Buysse, A. y Brondeel, R. (2012). Quality of life in adolescents with a disability and their parents: the mediating role of social support and resilience.



*Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 24(5), 487 – 503. doi: 10.1007/s10882-012-9285-1

Miller, E., Buys, L. y Woodbridge, S. (2012). Impact of disability on families: grandparents' perspectives. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(1), 102 – 110. doi: 10.1111/j.1365-2788.2011.01403.x

Milojevich, H. y Lukowski, A. (2016). Recall memory in children with Down syndrome and typically developing peers matched on developmental age. *Journal of Intellectual Disability Research*, 60(1), 89 – 100. doi: 10.1111/jir.1224

Miranda, F. J., Ferreira, R., Santos, J. y Branquinho, K. Y. (2017). Síndrome de Down: o impacto do diagnóstico sob a ótica dos pais em um projeto de extensão. *Fragments de Cultura*, 27(1), 124 – 133.

Mitchell, D. B., Hauser-Cram, P. y Crossman, M. K. (2015). Relationship dimensions of the “Down syndrome advantage”. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(6), 506 – 518. doi: 10.1111/jir.12153

Montoya, J. C., Satizábal, J. M., García, F. y Sánchez, A. (2008). Perspectiva y comprensión bioquímica del síndrome de Down. *El hombre y la máquina*, 30, 118 – 129.

Morain, S., Greene, M. F. y Mello, M. M. (2013). A new era in non – invasive prenatal testing. *The New England Journal of Medicine*, 369(6), 499 – 501.

Moreira, R. M., Oliveira de, B. G., Cruz, D. P., Bomfim, E. D. S., Camargo de, C. L. y Sales, Z. N. (2016). Quality of life of family caregivers of people with Down syndrome. *Revista de Pesquisa: Cuidado e Fundamental*, 8(3). 4826 – 4832. doi: 10.9789/2175-5361.2016.v8i3.4826-4832

Mullins, D., Daly, E., Simmons, A., Beacher, F., Foy, C. M., Lovestone, S., Hallahan, B. Murphy, K. C. y Murphy, D. G. (2013). Dementia in Down's syndrome: an MRI comparison with Alzheimer's disease in the general population. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 5(19), 1 – 13. doi: 10.1186/1866-1955-5-19

Muñoz, A. (2011). Impacto de la discapacidad en las familias. *Revista Digital de Innovación y Experiencias Educativas*, 38, 1 – 8. Recuperado el 04 de agosto de 2015 de [http://www.csi-csif.es/andalucia/modules/mod\\_ense/revista/pdf/Numero\\_38/ANASTASIA\\_MUNOZ\\_1.pdf](http://www.csi-csif.es/andalucia/modules/mod_ense/revista/pdf/Numero_38/ANASTASIA_MUNOZ_1.pdf)

Murphy, N., Epstein, A., Leonard, H., Davis, E., Reddihough, D., Whitehouse, A., Jacoby, P., Bourke, J., Williams, K. y Downs, J. (2017). Qualitative analysis of parental observations on quality of life in Australian children with Down syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 38(2), 161 – 168. doi: 10.1097/DBP.0000000000000385

## N

Næss, K. A. B., Lervåg, A., Lyster, S. A. H. y Hulme, C. (2015). Longitudinal relationships between language and verbal short-term memory skills in children with Down syndrome. *Journal of Experimental Child Psychology*, 135, 43 – 55. doi: 10.1016/j.jecp.2015.02.004 0022-0965

Navas, P., Verdugo, M. A. y Gómez, L. E. (2008). Diagnóstico y clasificación en discapacidad intelectual. *Intervención psicosocial*, 17(2), 143 – 152.

Nelson, B. S., Monk, J. K., Malone, J., Staats, N., Tanner, A. y Springer, N. P. (2016). Comparing parents of children with Down syndrome at different life span stages. *Journal of Marriage and Family*, 78(4), 1131 – 1148. doi: 10.1111/jomf.12312

Nelson, B. S., Springer, N., Foote, L. C., Frantz, C., Peak, M., Tracy, C., Veh, T., Bentley, G. A. y Cross, K. A. (2013). Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 51, 446 – 457. doi: 10.1352/1934-9556-51.6.446

Norton, M. E., Baer, R. J., Wapner, R. J., Kuppermann, M., Jelliffe-Pawlowski, L. L. y Currier, R. J. (2016). Cell – free DNA vs sequential screening for the detection of fetal chromosomal abnormalities. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 214(6), 727.e1 – 727.e6. doi: 10.1016/j.ajog.2015.12.018



Olansky, S. (1962). Chronic sorrow: a response to having a mentally defective child. *Social Casework*, 43, 191 – 194.

Oliveira de, L. C., Moraes, I., Oliveira, C. y Ferreira, M. (2016). Estresse geral e estresse parental em pais de crianças e adolescentes com síndrome de Down. *Anais do Congresso de Ensino, Pesquisa e Extensão da UEG*, 3, 1 – 10.

Organización Mundial de la Salud (2001). *Clasificación internacional del funcionamiento, de la discapacidad y de la salud (CIF): versión abreviada*. Madrid: IMSERSO



Palacios, A. y Bariffi, F. J. (2007). *La discapacidad como una cuestión de derechos humanos. Una aproximación a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad*. Madrid: Cinca.

Palacios, A. y Romañach, J. (2008). El modelo de la diversidad: una nueva visión de la bioética desde la perspectiva de las personas con diversidad funcional (discapacidad). *Intersticios: Revista Sociológica de Pensamiento Crítico*, 2(2), 37 – 47.

Park, J. Turnbull, A. P. y Turnbull, H. R. (2002) Impacts of poverty on families of children with disabilities. *Exceptional Children*, 68(2), 151 – 170.

Parpa, E., Katsantonis, N., Tsilika, E., Galanos, A. y Mystakidou, K. (2016). Psychometric properties of the Family Quality of Life Scale in Greek families with intellectual disabilities. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 28(3), 393 – 405. doi: 10.1007/s10882-016-9477-1

Patterson, D. (2007). Genetic mechanisms involved in the phenotype of Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(3), 199 – 206.

Patterson, D. y Costa, A. C. (2005). Down syndrome and genetics — a case of linked histories. *Nature Reviews Genetics*, 6(2), 137 – 147.

Patterson, J. M. (1988a). Chronic illness in children and the impact on families. En C. Chilman, E. Nunnally y F. Cox (Eds.) *Chronic illness and disability* (pp. 69–107). Thousand Oaks: Sage Publications.

Patterson, J. M. (1988b). Families experiencing stress: I. The Family Adjustment and Adaptation Response Model: II. Applying the FAAR Model to health-related issues for intervention and research. *Family systems medicine*, 6(2), 202.

Patterson, J. M. (2002a). Integrating family resilience and family stress theory. *Journal of Marriage and Family*, 64, 349 – 360.

Patterson, J. M. (2002b). Understanding family resilience. *Journal of Clinical Psychology*, 58(3), 233 – 246.

Patterson, J. M. y Garwick, A. (1994). Levels of family meaning in family stress theory. *Family Process*, 3, 287 – 304.

Penrose, L. S. (1933). The relative effects of paternal and maternal age in mongolism. *J Genet*, 27(1), 219 – 24.

Penrose, L. S. (1934). The relative aetiological importance of birth order and maternal age in mongolism. *Proceedings of the Royal Society of London. Series B, Containing Papers of a Biological Character*, 431 – 450.

Penrose, L. S. (1949). The incidence of mongolism in the general population. *Journal of Mental Science*, 95, 685 – 688.

Penrose, L. S. (1954). Mongolian idiocy (mongolism) and maternal age. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 57(5), 494 – 502.

Peralta, F. y Arellano, A. (2010). Familia y discapacidad. Una perspectiva teórico-aplicada del Enfoque Centrado en la Familia para promover la autodeterminación. *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*, 8(22), 1339 – 1362.

Pereira – Silva, N. L., Oliveira, L. y Rooke, M. (2015). Familias com adolescente com síndrome de Down: apoio social e recursos familiares. *Avances en Psicología Latinoamericana*, 33(2), 269 – 283. doi: 10.12804/apl33.02.2015.07

Perera, J., Flórez, J. y Rondal, J. A. (2013). Rehabilitación cognitiva de las personas con síndrome de Down: perspectivas multidisciplinares de normalización. *Revista Síndrome de Down*, 30, 106 – 117.

Pérez, A. I., Pérez, D. y Sánchez, R. (2012). Innovación docente: de la pedagogía diferencial a la inclusión educativa. *3c Empresa, Investigación y Pensamiento Crítico*, 1(5), 1 – 18.

Pillay, D., Girdler, S., Collins, M. y Leonard, H. (2012). “It’s not what you were expecting, but it’s still a beautiful journey”: the experience of mothers of children with Down syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 34(18), 1501 – 1510. doi: 10.3109/09638288.2011.650313

Pittman, L., Nodvin, J. y Howett, M. (2016). Grandparents as caregivers for grandchildren with intellectual and developmental disabilities. En I. L. Rubin, J. Merrick, D. E. Greydanus, D. R. Patel (Eds.) *Health care for people with intellectual and developmental disabilities across the lifespan* (pp. 69 – 77). doi: 10.1007/978-3-319-18096-0

Plomin, R., DeFries, J. C., Knopik, V. S. y Neiderheiser, J. (2013). *Behavioral genetics*. Nueva York: Worth Publishers.

Ponte, J., Perpiñán, S., Mayo, M. E., Milla, M. G., Pegenaute, F. y Poch – Olive, M. L. (2012). Study on the professional procedures, experiences and needs of parents when

they are told their child has a disability or developmental disorder. Breaking the news.

*Revista de Neurología*, 54, S3 – S9.

Povee, K., Roberts, L., Bourke, J. y Leonard, H. (2012). Family functioning in families with a child with Down syndrome: a mixed methods approach. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(10), 961 – 973. doi: 10.1111/j.1365-2788.2012.01561.x

## Q

Querejeta, M. (2009). Las herramientas del nuevo paradigma de la salud en el siglo XXI: CIE/CIF. *Revista española de salud pública*, 83(6), 771 – 773.

Quine, L. y Pahl, J. (1989). *Stress and coping in families caring for a child with severe mental handicap*. Canterbury: University of Kent, Institute of Social and Applied Psychology and Centre for Health Studies.

## R

Radwan, M., Jurewicz, J., Radwan, P., Ulańska, A., Jakubowski, L. y Hanke, W. (2015). Occupational risk factors and frequency of sex chromosome disomy. *Human Fertility*, 18(3), 200 – 207.

Ravens – Sieberer, U., Morfeld, M., Stein, R. E. K., Jessop, D. J., Bullinger, M. y Thyen, U. (2001). Der Familien-Belastungs-Fragebogen (FaBel-Fragebogen). *Psychotherapie Psychosomatik Medizinische Psychologie*, 51, 384 – 393.

Rawlins, P., Rawlins, T. y Horner, M. (1990). Development of the family needs assessment tool. *Western Journal of Nursing Research*, 12, 201 – 214.

Real, D., Quero, M., Moldenhauer, F. y Suárez, C. (2015). Clinical profile and main comorbidities of Spanish adults with Down syndrome. *European Journal of Internal Medicine*, 26(6), 385 – 391.

Riper, M. V. (2000). Family variables associated with well-being in siblings of children with Down syndrome. *Journal of Family Nursing*, 6(3), 267 – 286.

Riper, M. V. (2003). A change of plans: the birth of a child with Down syndrome doesn't have to be a negative experience. *American Journal of Nursing*, 103, 71 – 74.

Riper, M. V., Knafelz, G., Duarte, E. D. y Choi, H. (2016). Families of children with Down syndrome: a cross-cultural study. *Nursing Children and Young People*, 28(4), 82 – 93. doi: 10.7748/ncyp.28.4.82.s72.

Rodríguez – Picavea, A. (2013). Diversidad: libertad y dignidad en la diversidad. *Revista latinoamericana de educación inclusiva*, 7(1), 39 – 58.

Rodríguez, A., Verdugo, M. y Sánchez, M. (2015). Calidad de vida familiar y apoyos para los progenitores de personas con discapacidad intelectual en proceso de envejecimiento. *Siglo Cero: Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 39(3), 19 – 34.

Rodríguez, P. (2012). Pedagogía de la muerte en personas con discapacidad intelectual elaboración, aplicación y evaluación de un programa educativo. (Tesis Doctoral) Universidad Autónoma de Madrid.

Roizen, N. J. (2001). Down syndrome: progress in research. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 7(1), 38 – 44.



Roizen, N. y Patterson, D. (2003). Down's syndrome. *The Lancet*, 361(9365), 1281 – 1289.  
doi: 10.1016/S0140-6736(03)12987-X

Romero, C. y Peralta, S. (2012). Estudio de la dinámica en familias con hijos/as con síndrome de Down. *Eureka*, 9(1), 69 – 77. Recuperado el 03 de agosto de 2015 de [http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?pid=S2220-90262012000100008&script=sci\\_arttext](http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?pid=S2220-90262012000100008&script=sci_arttext)

Rooke, M. I. y Pereira – Silva, N. L. (2016). Indicativos de resiliência familiar em famílias de crianças com síndrome de Down. *Estudos de psicologia (Campinas)*, 33(1), 117 – 126.  
doi: 10.1590/1982-027520160001000012

Roubertoux, P. L. y Kerdelhué, B. (2006). Trisomy 21: from chromosomes to mental retardation. *Behavior genetics*, 36(3), 346 – 354. doi: 10.1007/s10519-006-9052-0

Roy, S., Tapadar, A., Kundu, R., Ghosh, S. y Halder, A. (2015). Cytogenetic variations in a series of cases of Down syndrome. *Journal of the Anatomical Society of India*, 64(1), 73 – 78.

Rueda, N., Flórez, J. y Martínez – Cué, C. (2012). Mouse models of Down syndrome as a tool to unravel the causes of mental disabilities. *Neural Plasticity*, 2012, 1 – 26. doi: 10.1155/2012/584071

Rutter, M. (2007). Resilience, competence and coping. *Child Abuse and Neglect*, 31, 205 – 209.

S

Sacristán, C. (2009). La locura se topa con el manicomio. Una historia por contar. *Cuicuilco*, 16(45), 163 – 188.

Sarto, M. P. (2000). Familia y discapacidad. Ponencia presentada en el III Congreso La Atención a la Diversidad en el Sistema Educativo, Montevideo.

Schalock, R. (2009). La nueva definición de discapacidad intelectual, los apoyos individuales y los resultados personales. En Verdugo, M. A., Nieto, T., Jordán, B. y Crespo, M. (Coords.). *Mejorando resultados personales para una vida de calidad*. VII Jornadas Científicas de Investigación sobre Personas con Discapacidad.

Schalock, R., Buntinx, W. H. E., Borthwick-Duffy, S., Bradley, V., Craig, E. M., Coulter, D. L., Gomez, S. C., Lachapelle, Y., Luckasson, R. A., Reeve, A., Shogren, K. A., Snell, M. E., Spreat, S., Tassé, M. J., Thompson, J. R., Verdugo, M. A., Wehmeyer, M. L. y Yeager, M. H. (2010). *Intellectual disability: definition, classification, and system of supports (11<sup>th</sup> ed)*. Washington DC: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities.

Schalock, R. (1996). *Quality of life. Vol. I: its conceptualization, measurement and use*. Washington DC: American Association on Mental Retardation.

Schalock, R. y Verdugo, M. A. (2002). *Handbook on quality of life for human service practitioners*. Washington DC: American Association on Mental Retardation.

Scheerenberger, R. C. (1984). *Historia del retraso mental*. San Sebastián: SIOS

Schendel van, R. V., Kater – Kuipers, A., Vliet – Lachotzki van, E. H., Dondorp, W. J., Cornel, M. C. y Henneman, L. (2017). What do parents of children with Down syndrome

think about Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)? *Journal of Genetic Counseling*, 26(3), 522 – 531. doi: 10.1007/s10897-016-0012-4

Schepper, F., Herrmann, J., Gude, M. y Moeller, B. (2016). Focus on siblings of children with chronic illness or disability: a family oriented counselling program. *Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie*, 65(1), 5 – 21.

Schieve, L., Boulet, S., Boyle, C., Rasmussen, S. y Schendel, D. (2009). Health of children 3 to 17 years of age with Down syndrome in the 1997 – 2005 National Health Interview Survey. *Pediatrics*, 123(2), 253 – 260.

Schonell, F. J. y Watts, B. H. (1956). A first survey of the effects of a subnormal child on the family unit. *American Journal of Mental Deficiency*, 61, 210 – 219.

Seligman, M. y Darling, R. B. (1989). *Ordinary families, special children: a systems approach to childhood disability*. Nueva York: Guilford Press.

Seliner, B., Latal, B. y Spirig, R. (2016). When children with profound multiple disabilities are hospitalized: a cross-sectional survey of parental burden of care, quality of life of parents and their hospitalized children, and satisfaction with family-centered care. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 21(3), 147 – 157. doi: 10.1111/jspn.12150

Seltzer, M. M. y Ryff, C.D. (1994). Parenting across the life span: the normative and non-normative cases. *Life-Span Development and Behavior*, 12, 1 – 40.

Sheets, K. B., Crissman, B. G., Feist, C. D., Sell, S. L., Johnson, L. R., Donahue, K. C., Masser-Frye, D., Brookshire, G. S., Carre, A. M., LaGrave, D. y Brasington, C. K. (2011). Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome:

recommendations of the national society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 20(5), 432 – 441. doi: 10.1007/s10897-011-9375-8

Sheets, K. M., Baty, B. J., Vázquez, J. C., Carey, J. C. y Hobson, W. L. (2012). Breaking difficult news in a cross-cultural setting: a qualitative study about Latina mothers of children with Down syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 21(4), 582 – 590. doi: 10.1007/s10897-011.9425-2

Sherman, S. L., Allen, E. G., Bean, L. H. y Freeman, S. B. (2007). Epidemiology of Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(3), 221 – 227.

Shiang, R. (2014). Chromosomal syndromes. *Atlas Oral and Maxillofacial Surgery Clinics of North America*, 22, 197 – 203. doi: 10.1016/j.cxom.2014.05.003

Siebes, R., Ketelaar, M., Gorter, J. W., Alsem, M. y Jongmans, M. J. (2012). Needs of families with children who have a physical disability: a literature review. *Critical Reviews™ in Physical and Rehabilitation Medicine*, 24(1 – 2), 85 – 108.

Silva (da), J. A., Nunes, M. S. y Cordeiro, S. M. (2017). Síndrome De Down: reação das mães frente à notícia e a repercussão na intervenção fisioterapêutica da criança. *Revista Brasileira de Ciências da Saúde*, 21(2), 157 – 164. doi: 10.4034/RBCS.2017.21.02.09

Skotko, B. G. y Levine, S. P. (2006). What the other children are thinking: brothers and sisters of persons with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 142C, 180 – 186.

Skotko, B. G., Davidson, E. J. y Weintraub, G. S. (2013). Contributions of a specialty clinic for children and adolescents with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 161(3), 430 – 437. doi: 10.1002/ajmg.a.35795

Skotko, B. G., Levine, S. P. y Goldstein, R. (2011a). Having a son or daughter with Down syndrome: perspectives from mothers and fathers. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155(10), 2335 – 2347. doi: 10.1002/ajmg.a.34293

Skotko, B. G., Levine, S. P. y Goldstein, R. (2011b). Having a brother or sister with Down syndrome: perspectives from siblings. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155(10), 2348 – 2359. doi: 10.1002/ajmg.a.34228

Skotko, B. G., Levine, S. P., Macklin, E. A. y Goldstein, R. D. (2015). Family perspectives about Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 9999A, 1 – 12. doi: 10.1002/ajmg.a.37520

Smith, A. L., Romski, M., Sevcik, R. A., Adamson, L. B. y Barker, R. M. (2014). Parent stress and perceptions of language development: comparing Down syndrome and other developmental disabilities. *Family Relations*, 63(1), 71 – 84. doi: 10.1111/fare.12048

Society for Maternal-Fetal Medicine, Berry, S. M., Stone, J., Norton, M. E., Johnson, D. y Berghella, V. (2013). Fetal blood sampling. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 209(3), 170 – 180. doi: 10.1016/j.ajog.2013.07.014

Solnit, A. J. y Stark, M. H. (1961). Mourning and the birth of the defective child. *Psychoanalytic Study of the Child*, 16, 523 – 537.

Song, K., Musci, T. J. y Caughey, A. B. (2013). Clinical utility and cost of non-invasive prenatal testing with cfDNA analysis in high-risk women based on a US population. *The*

*Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 26(12), 1180 – 1185. doi: 10.3109/14767058.2013.770464

Spanò, G. y Edgin, J. O. (2017). Everyday memory in individuals with Down syndrome: Validation of the Observer Memory Questionnaire – Parent Form. *Child Neuropsychology*, 23(5), 523 – 535. doi: 10.1080/09297049.2016.11504

Staats, N., Nelson, B. S., Springer, N., y Monk, J. K. (2015). Parents of children with Down syndrome: a comparison of prenatal and postnatal diagnosis groups. *Journal on Developmental Disabilities*, 21(2), 83 – 94.

Stabile, M. y Allin, S. (2012). The economic costs of childhood disability. *The Future of Children*, 22(1), 65 – 96.

Stagni, F., Giacomini, A., Emili, M., Guidi, S., Ciani, E. y Bartesaghi, R. (2017). Epigallocatechin gallate: a useful therapy for cognitive disability in Down syndrome? *Neurogenesis*, 4(1). Recuperado el 09 de julio de 2017 de <http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/23262133.2016.1270383>

Stein, R. E. K. y Jessop, D. J. (2003). The Impact on Family Scale revisited: further psychometric data. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 24, 9 – 16.

Stein, R. E. K. y Riessman, C. K. (1980). The development of the Impact on Family Scale: preliminary findings. *Medical Care*, 18, 465 – 472.

Steiner, B., Masood, R., Rufibach, K., Niedrist, D., Kundert, O., Riegel, M. y Schinzel, A. (2015). An unexpected finding: younger fathers have a higher risk for offspring with chromosomal aneuploidies. *European Journal of Human Genetics*, 23, 466 – 472. doi: 10.1038/ejhg.2014.122:466–472

Strauss, A. L. y Corbin, J. (1990). *Basics of qualitative research. Techniques and procedures for developing grounded theory*. Newbury Park: Sage Publications

Suárez, F. (2010). Validación de la escala Impact on Family Scale (IOFS) en el contexto de un grupo de familias colombianas con un hijo afectado por malformaciones congénitas mayores. (Trabajo de Grado – Maestría. Universidad Javeriana, Bogotá). Recuperado el 03 de enero de 2016 de <http://hdl.handle.net/10554/13694>

## T

Templado, C., Vidal, F. y Estop, A. (2011). Aneuploidy in human spermatozoa. *Cytogenetic and Genome Research*, 133(2 – 4), 91 – 99. doi: 10.1159/000323795

Thurstone, L. L. (1947). *Multiple Factor Analysis*. Chicago: The University of Chicago Press.

Tijo J. H. y Levan A. (1956). The chromosome number of man. *Hereditas*, 42, 1 – 6.

Torre de la, R. (2014). *Estudio farmacocinético y biodisponibilidad comparativa de la epigallocatequina galato (EGCG) de tres preparados de té verde en voluntarios sanos y voluntarios con síndrome de Down*. Barcelona.

Torre de la, R., Sola, S., Pons, M., Duchon, A., Lagran, M. M., Farré, M., Fitó, M., Benejam, B., Langohr, K., Rodríguez, J., Puajadas, M., Bizot, J. C., Cuenca, A., Janel, N., Catuara, S., Covas, M. I., Blehaut, H., Herault, J., Delabar, J. M. y Dierssen, M. (2014). Epigallocatechin – 3 – gallate a DYRK1A inhibitor, rescues cognitive deficits in Down syndrome mouse models and in humans. *Molecular Nutrition and Food Research*, 58(2), 278 – 288. doi: 10.1002/mnfr.201300325

Troncoso, M. V. (2007). La evolución del niño con síndrome de Down de 3 – 12 años. *Revista Síndrome de Down*, 20, 55 – 9.

Troncoso, M. V., Cerro del, M. y Ruiz, E. (1999). El desarrollo de las personas con síndrome de Down: un análisis longitudinal. *Siglo Cero: Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 30(4), 7 – 26.

Truitt, M., Biesecker, B., Capone, G., Bailey, T. y Erby, L. (2012). The role of hope in adaptation to uncertainty: the experience of caregivers of children with Down syndrome. *Patient Education and Counseling*, 87(2), 233 – 238. doi: 10.1016/j.pec.2011.08.015

Trute, B. y Hiebert – Murphy, D. (2002). Family adjustment to childhood developmental disability: a measure of parent appraisal of family impacts. *Journal of Pediatric Psychology*, 27(3), 271 – 280.

Trute, B., Hiebert-Murphy, D. y Levine, K. (2007). Parental appraisal of the family impact of childhood developmental disability: times of sadness and times of joy. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 32(1), 1 – 9.

Turnbull, A. P. y Turnbull, H. R. (2001). *Families, professionals and exceptionality: collaborating for empowerment (4th ed.)*. Upper Saddle River: Prentice Hall.

Twiss, P., Hill, M., Daley, R. y Chitty, L. S. (2014). Non – invasive prenatal testing for Down syndrome. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*, 19(1), 9 – 14. doi: 10.1016/j.siny.2013.10.003

u



Urbano, R. C. y Hodapp, R. M. (2007). Divorce in families of children with Down syndrome: a population-based study. *American Journal on Mental Retardation*, 112(4), 261 – 274. doi: 10.1352/0895-8017(2007)112[261:DIFOCW]2.0.CO;2

Urzúa, A. y Caqueo – Urizar, A. (2012). Calidad de vida: Una revisión teórica del concepto. *Terapia Psicológica*, 30(1), 61 – 71.

## V

Valenti, D., Bari de, L., Rasmussen, D., Signorile, A., Henrion – Caude, A., Contestabile, A. y Vacca, R. A. (2016). The polyphenols resveratrol and epigallocatechin – 3 – gallate restore the severe impairment of mitochondria in hippocampal progenitor cells from a Down syndrome mouse model. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) – Molecular Basis of Disease*, 1862(6), 1093 – 1104. doi: 10.1016/j.bbadis.2016.03.003

Vargas, T. (2015). Estudio de la comunicación del diagnóstico de Síndrome de Down de los profesionales sanitarios (Tesis Doctoral) Universidad de Castilla – La Mancha.

Varni, J. W., Burwinkle, T. M., Dickinson, P., Sherman, S. A., Dixon, P., Ervice, J. A., Leyden, P. A. y Sadler, B. L. (2004a). Evaluation of the built environment at a children's convalescent hospital: development of The Pediatric Quality of Life Inventory™ parent and staff satisfaction measures for pediatric health care facilities. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 25(1), 10 – 20.

Varni, J. W., Sherman, S. A., Burwinkle, T. M., Dickinson, P. E. y Dixon, P. (2004b). The PedsQL™ family impact module: preliminary reliability and validity. *Health and Quality of Life Outcomes*, 2(1), 55. doi: 10.1186/1477-7525-2-55

Verdugo, M. A. y Schalock, R. L. (2010). Últimos avances en el enfoque y concepción de las personas con discapacidad intelectual. *Siglo Cero: Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 41(4), 7 – 21.

Verdugo, M. A., Gómez, L. E., Arias, B., Santamaría, M., Clavero, D. y Tamarit, J. (2013). Evaluación de la calidad de vida en personas con discapacidades intelectuales o del desarrollo: la Escala INICO – FEAPS. *Siglo Cero: Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 44(3), 6 – 20

Verdugo, M. A., Navas, P., Jordán de Urrés, F. B., Gómez, L. E. y Arias, B. (2012). Evaluación de la conducta adaptativa en el contexto español. En S. Santos y P. Morato (Eds.) *Comportamento adaptativo. Dez anos depois* (pp. 35 – 52). Lisboa: Faculdade de Motricidade Humana.

Von Bertalanffy, L. (1968). *General systems theory: foundations, development, applications*. Nueva York: George Braziller.

Vonneilich, N., Lüdecke, D. y Kofahl, C. (2016). The impact of care on family and health-related quality of life of parents with chronically ill and disabled children. *Disability and Rehabilitation*, 38(8), 761 – 767. doi: 10.3109/09638288.2015.1060267

W

Wagner, A., Predebon, J., Mosmann, C. y Verza, F. (2005). Compartilhar tarefas? Papéis e funções de pai e mãe na família contemporânea. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, 21, 181 – 186.

Walsh, F. (1996). The concept of family resilience: crisis and challenge. *Family Process*, 35(3), 261 – 281.

Walsh, F. (1998). Beliefs, spirituality and transcendence: keys to family resilience. En M. McGoldrick (Ed.) *Revisioning family therapy: Race, culture, and gender in clinical practice* (pp. 62 – 77). Nueva York: Guildford Press.

Walsh, F. (2002). A family resilience framework: innovative practice applications. *Family Relations*, 51(2), 130 – 137.

Walsh, F. (2003). Family resilience: a framework for clinical practice. *Family Process*, 42(1), 1 – 18.

Walsh, F. (2007). Traumatic loss and major disasters: strengthening family and community resilience. *Family Process*, 46(2), 207 – 227.

Walsh, F. (2013). Community-based practice applications of a family resilience framework. En D. Becvar (Ed.) *Handbook of family resilience* (pp. 65 – 82). Nueva York: Springer.

Wei, X. y Jennifer, W. Y. (2012). The concurrent and longitudinal effects of child disability types and health on family experiences. *Maternal and Child Health Journal*, 16(1), 100 – 108. doi: 10.1007/s10995-010-0711-7

Whittingham, K., Wee, D., Sanders, M. R. y Boyd, R. (2011). Responding to the challenges of parenting a child with cerebral palsy: a focus group. *Disability and Rehabilitation*, 33(17 – 18), 1557 – 1567.

Whittingham, K., Wee, D., Sanders, M. R. y Boyd, R. (2013). Sorrow, coping and resiliency: parents of children with cerebral palsy share their experiences. *Disability and rehabilitation*, 35(17), 1447 – 1452.

WHOQOL Group. (1995). The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. *Social Science and Medicine*, 41(10), pp. 1403 – 1409.

WHOQOL Group. (1998a). The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties. *Social Science and Medicine*, 46, 1569 – 1585.

WHOQOL Group. (1998b). Development of the World Health Organization WHOQOL – BREF: quality of life assessment. *Psychological Medicine*, 28, 551 – 558.

Williams, A. R., Piamjariyakul, U., Williams, P. D., Bruggeman, S. K. y Cabanela, R. L. (2006). Validity of the revised Impact on Family (IOF) scale. *The Journal of Pediatrics*, 149, 257 – 261. doi: 10.1016/j.jpeds.2006.04.003

Wilson, R. D., Gagnon, A., Audibert, F., Campagnolo, C. y Carroll, J. (2015). Prenatal diagnosis procedures and techniques to obtain a diagnostic fetal specimen or tissue: maternal and fetal risks and benefits. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 37(7), 656 – 668. doi: 10.1016/S1701-2163(15)30205-X

Winter de, J. C. F., Dodou, D. y Wieringa, P. A. (2009). Exploratory factor analysis with small sample sizes. *Multivariate Behavioral Research*, 44(2), 147 – 181. doi: 10.1080/00273170902794206

Wiseman, F. K., Al – Janabi, T., Hardy, J., Karmiloff – Smith, A., Nizetic, D., Tybulewicz, V. L., Fisher, E. M. C. y Strydom, A. (2015). A genetic cause of Alzheimer disease: mechanistic insights from Down syndrome. *Nature Reviews Neuroscience*, *16*, 564 – 574.

Woodbridge, S., Buys, L. y Miller, E. (2011). ‘My grandchild has a disability’: impact on grandparenting identity, roles and relationships. *Journal of Aging Studies*, *25*(4), 355 – 363. doi: 10.1016/j.jaging.2011.01.002

Woodman, A. C. (2014). Trajectories of stress among parents of children with disabilities: a dyadic analysis. *Family Relations*, *63*, 39 – 54. doi: 10.1111/fare.12049

## X

Xie, W., Ramakrishna, N., Wieraszko, A. y Hwang, Y. W. (2008). Promotion of neuronal plasticity by (–) – epigallocatechin – 3 – gallate. *Neurochemical research*, *33*(5), 776 – 783. doi: 10.1007/s11064-007-9494-7

## Y

Yang, Q., Sherman, S. L., Hassold, T. J., Allran, K., Taft, L., Pettay, D., Khoury, M. J., Erickson, J. D. y Freeman, S. B. (1999). Risk factors for trisomy 21: maternal cigarette smoking and oral contraceptive use in a population – based case-control study. *Genet Med*, *1*, 80 – 88.

Yang, Y., Conners, F. A. y Merrill, E. C. (2014). Visuo-spatial ability in individuals with Down syndrome: is it really a strength? *Research in Developmental Disabilities*, *35*(7), 1473 – 1500. doi: 10.1016/j.ridd.2014.04.002

Yaron, Y. (2016). The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. *Prenatal diagnosis*, 36(5), 391 – 396. doi: 10.1002/pd.4804

## Z

Zemel, B. S., Pipan, M., Stallings, V. A., Hall, W., Schadt, K., Freedman, D. S. y Thorpe, P. (2015). Growth charts for children with Down syndrome in the United States. *Pediatrics*, 136(5), e1204 – e1211. doi: 10.1542/peds.2015-1652

Zigman, W. B. (2013). Atypical aging in Down syndrome. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 18, 51 – 67. doi: 10.1002/ddrr.1128

## LISTADO DE ABREVIATURAS

**AAIDD:** American Association on Intellectual and Developmental Disabilities / Asociación Americana de Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo

**AAMR:** American Association on Mental Retardation / Asociación Americana de Retraso Mental

**ADN:** Ácido Desoxirribonucleico

**AFE:** Análisis Factorial Exploratorio

**APA:** American Psychiatric Association / Asociación Americana de Psiquiatría

**APP:** Amyloid Precursor Protein / Proteína Precursora Amiloidea

**Aprox.:** Aproximadamente

**ARN:** Ácido Ribonucleico

**CFI:** Comparative Fit Index / Índice de Ajuste Comparativo

**CI:** Cociente Intelectual

**CIE - 10:** Clasificación Internacional de Enfermedades en su décima versión

**CIE:** Clasificación Internacional de Enfermedades

**CIF:** Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud

**CSS:** Chromosome – Selective Sequence Analysis / Secuenciación de Regiones Específicas Cromosómicas

**DC (de Washintong DC):** District of Columbia / Distrito de Columbia

**DE:** Desviación Estándar

**Desc.:** Desconocido

**DI:** Discapacidad intelectual

**Dim.:** Dimensión

**DSCAM:** Down Syndrome Cell Adhesion Molecule / Molécula de Adhesión Celular del Síndrome de Down

**DSCR:** Down Syndrome Critical Region / Región Crítica del Cromosoma 21

**DSM – V:** Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (5th. ed.) / Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (5ª edición)

**DSM:** Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders / Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales

**DSM-IV-TR:** Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (4th. revised ed.) / Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (4ª edición revisada)

**DYRK1A:** Dual Specificity Tyrosine – Phosphorylation – Regulated Kinase 1A / Quinasa 1A Regulada por Fosforilación de la Tirosina de Doble Especificidad.

**EDAD:** Encuesta de Discapacidad, Autonomía personal y situaciones de Dependencia

**EEUU:** Estados Unidos (de América)

**EFC:** Enfoque Centrado en la Familia

**EGCG:** Epigallocatequina Galato

**EP:** Ejes Principales

**EPA:** Encuesta de Población Activa

**EPD:** Empleo de las Personas con Discapacidad

**Et al.:** Et alii / Y otros

**EUROCAT:** European Surveillance of Congenital Anomalies / Vigilancia Europea de Anomalías Congénitas

**F:** Femenino

**FAAR Model:** Family Adjustment and Adaptation Response Model / Modelo de Respuesta de Ajuste y Adaptación Familiar



**Fig.:** Figura

**FISH:** Fluorescence In Situ Hybridization / Hibridación In Situ Mediante Fluorescencia

**IFS:** *Impact on Family Scale / Escala de Impacto Familiar*

**INE:** Instituto Nacional de Estadística

**KCNJ6:** Potassium Voltage – Gated Channel Subfamily J Member 6

**L1:** Logopeda número 1

**L2:** Logopeda número 2

**M – FISH:** Multiplex in Situ Hybridization / Hibridación Múltiple in Situ

**M:** Masculino

**M1:** Madre número 1

**M2:** Madre número 2

**M3:** Madre número 3

**Máx.:** Máximo

**Mín.:** Mínimo

**ML:** Maximum Likelihood Estimation / Máxima Verosimilitud

**MPS:** Massively Parallel Sequencing / Secuenciación Masiva en Paralelo

**MT1:** Maestra – tutora 1

**MT2:** Maestra – tutora 2

**N / N°:** Número

**OMS:** Organización Mundial de la Salud

**P1:** Padre número 1

**P2:** Padre número 2

**P3:** Padre número 3

**PCR:** Polymerase Chain Reaction / Reacción en Cadena de la Polimerasa

**PET:** Positron Emission Tomography / Tomografía por Emisión de Positrones

**PiB:** Componente Pittsburgh B

**RMSEA:** Root Mean Square Error of Approximation / Raíz del Error Cuadrático Medio de Aproximación

**SIM2:** Single – Minded Homolog 2

**SKY – FISH:** Spectral Karyotyping Fluorescence in Situ Hybridization / Hibridación in Situ de Fluorescencia de Cariotipo Espectral

**SNP:** Single Nucleotide Polymorphism / Poliformismo de un Solo Nucleótido

**SRMR:** Standardized Root Mean Square Residual / Raíz del Residuo Cuadrático Medio Estandarizado

**TEA:** Trastorno del Espectro Autista

**TLI:** Tucker – Lewis Index / Índice Tucker – Lewis

**UK:** United Kingdom / Reino Unido

**ULS:** Unweighted Least Squares / Mínimos Cuadrados No Ponderados

**WHOQOL:** The World Health Organization Quality of Life / Grupo de la Organización Mundial de la Salud sobre la calidad de vida

**WLS:** Weighted Least Squares / Mínimos Cuadrados Ponderados

**WLSMV:** Weighted Least Squares — Mean and Variance Adjusted / Mínimos Cuadrados Ponderados Robustos

## RELACIÓN DE TABLAS

**Tabla 1:** Recorrido de la evolución histórica del concepto y tratamiento de la discapacidad.

**Tabla 2:** Clasificación y conceptualización del retraso mental propuestas por la AAMR (1992).

**Tabla 3:** Clasificación y conceptualización del retraso mental propuestas por la AAMR (2002).

**Tabla 4:** Clasificación y conceptualización de la discapacidad intelectual propuestas por la AAIDD (2010).

**Tabla 5:** Categorización en base a los rangos de retraso mental establecidos por el DSM-IV-TR (APA, 2002).

**Tabla 6:** Visión de conjunto de la CIF.

**Tabla 7:** Prevalencia de la discapacidad en España de población comprendida entre los 16 y 64 años según las estadísticas realizadas por el INE desde el año 2000.

**Tabla 8:** Población con discapacidad intelectual en miles en España en el año 2008.

**Tabla 9:** Factores típicos prenatales, perinatales y postnatales de riesgo de la discapacidad intelectual.

**Tabla 10:** Principales características en el neonato con síndrome de Down.

**Tabla 11:** Pautas de actuación profesional para la transmisión de la primera noticia.

**Tabla 12:** Sugerencias clínicas para la realización de entrevistas parentales relacionadas con la transmisión de un cuadro diagnóstico.

**Tabla 13:** Recomendaciones para una buena entrevista inicial con los padres en el momento de comunicación de una situación de discapacidad.

**Tabla 14:** Comparación a nivel de dimensiones e indicadores de los instrumentos WHOQOL – 100 y WHOQOL – BREF.

**Tabla 15:** Modelo de calidad de vida de Schalock y Verdugo (2002).

**Tabla 16:** Clasificación multidimensional de las necesidades familiares en familias con una situación de discapacidad.

**Tabla 17:** Preocupaciones clínicas (% diferente a 100 debido a que algunos de los pacientes cuentan con más de un diagnóstico) de los padres (N = 105) durante las visitas médicas.

**Tabla 18:** Instrumentos de evaluación de las necesidades familiares aplicables a una situación de discapacidad en la familia.

**Tabla 19:** Instrumentos de evaluación del impacto familiar aplicables a una situación de discapacidad en la familia.

**Tabla 20:** Principales estadísticos de Impact on Family Scale.

**Tabla 21:** Análisis de fiabilidad de Impact on Family Scale.

**Tabla 22:** Análisis factorial de los 24 ítems de Impact on Family Scale: matriz ortogonal ordenada por saturación factorial (Varimax).

- Tabla 23: Texto abreviado de los 15 ítems que conforman la versión de 2003 de *Impact on Family Scale*.
- Tabla 24: Coeficientes de alfa de Cronbach para los tres estudios realizados (PACT, STEP, FACE) de *Impact on Family Scale* (2003).
- Tabla 25: Versiones internacionales de *Impact on Family Scale*.
- Tabla 26: Detalles de la muestra participante en la fase de investigación cualitativa.
- Tabla 27: Duración de las entrevistas semiestructuradas de la fase de investigación cualitativa.
- Tabla 28: Categorías, códigos, definición de los códigos y citas.
- Tabla 29: Frecuencia y repetición de términos negativos referidos a la primera fase emocional mencionados por los padres en las entrevistas.
- Tabla 30: Características de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2016).
- Tabla 31: Redacción de los ítems constituyentes de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2016).
- Tabla 32: Detalles de la muestra participante en la administración de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (1).
- Tabla 33: Detalles de la muestra participante en la administración de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2016) (2).
- Tabla 34: Estadísticos totales del ítem.
- Tabla 35: Resultados y desviación estándar promedios por ítem.
- Tabla 36: Modificaciones realizadas sobre la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* y desarrollo de la versión definitiva de la escala (Serrano, 2017).
- Tabla 37: Redacción de los ítems constituyentes de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).
- Tabla 38: Sexo de la muestra participante en la administración de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).
- Tabla 39: Nivel de estudios de la muestra participante en la administración de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).
- Tabla 40: Situación laboral de la muestra participante en la administración de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).
- Tabla 41: Lugar de residencia de la muestra participante en la administración de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).
- Tabla 42: Alfa de Cronbach de la *Escala de Impacto Familia del Síndrome de Down* (versión de 32 ítems) (Serrano, 2017).
- Tabla 43: Estadísticos total – elemento de la *Escala de Impacto Familia del Síndrome de Down* (versión de 32 ítems) (Serrano, 2017).
- Tabla 44: Alfa de Cronbach de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).

Tabla 45: Redacción de los ítems constituyentes de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).

Tabla 46: Estadísticos total – elemento de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).

Tabla 47: Detalle de los descriptivos por ítem *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).

Tabla 48: Resultados obtenidos para el Test de Esfericidad de Bartlett y la Medida de Adecuación Muestral de Kaiser – Meyer – Olkin para la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).

Tabla 49: Resultados obtenidos para el análisis paralelo para la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (versión de 30 ítems) (Serrano, 2017).

Tabla 50: Estadísticos de bondad del ajuste estimados para los modelos de 4, 5, 6 y 7 factores.

Tabla 51: Ítems correspondientes a cada factor en el modelo de 4 factores.

Tabla 52: Ítems correspondientes a cada factor en el modelo de 5 factores.

Tabla 53: Ítems correspondientes a cada factor en el modelo de 6 factores.

Tabla 54: Ítems correspondientes a cada factor en el modelo de 7 factores.

Tabla 55: Estructura factorial modelo 5 factores.

Tabla 56: Comparación entre la versión original en lengua inglesa con la versión traducida al español de *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980).

Tabla 57: Correlaciones entre las puntuaciones obtenidas en la *Escala de Impacto familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) y las obtenidas en *Impact on Family Scale* (Stein y Riessman, 1980) y cada una de sus dimensiones.

Tabla 58: Versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).

Tabla 59: Características esenciales de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).

Tabla 60: Estadísticos de bondad del ajuste para el modelo factorial de cinco dimensiones de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).

Tabla 61: Modelo factorial de 5 dimensiones de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) e ítems correspondientes a cada uno de los factores.

Tabla 62: Comparación entre el modelo factorial de nueve categorías preconcebido teóricamente y el modelo de cinco factores resultante tras la realización del AFE de la versión definitiva de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).

Tabla 63: Ítems con las medias más bajas de las puntuaciones de respuesta que denotan un mayor impacto a nivel familiar del SD.

Tabla 64: Ítems con las medias más elevadas de las puntuaciones de respuesta que denotan un menor impacto a nivel familiar del SD.

## RELACIÓN DE GRÁFICOS

Gráfico 1: Desarrollo de patología y la demencia en síndrome de Down con Alzheimer.

Gráfico 2: Prevalencia por cada 10.000 nacimientos vivos de síndrome de Down, para los siguientes registros: España, de 1.980 a 2.014.

Gráfico 3: Proporción de nacimientos con SD por grupos de edad materna en una muestra de 117 mujeres de Bengala del Oeste.

Gráfico 4: Prevalencia en escala logarítmica de trisomía 21, 18 y 13 según edad materna por cada 10.000 nacimientos en 12 países europeos (1990 a 2009).

Gráfico 5: Puntuación y desviación estándar promedio agrupados por categoría.

Gráfico 6: Distribución de respuestas al ítem “Considero que tengo que ausentarme considerablemente de mi trabajo para acudir a visitas médicas o servicios de atención a mi hijo/a con síndrome de Down.”

Gráfico 7: Distribución de respuestas al ítem “Los abuelos constituyen una fuente fundamental de apoyo para la familia”.

Gráfico 8: Distribución de respuestas al ítem “Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó un gran impacto”.

Gráfico 9: Distribución de respuestas al ítem “Habitualmente percibo actitudes inadecuadas o poco sutiles (miradas, risas...) hacia mi hijo/a de personas desconocidas”.

Gráfico 10: Distribución de respuestas al ítem “Recibir a mi hijo/a con síndrome de Down nos ha unido más a mi pareja y a mí”.

Gráfico 11: Distribución de respuestas al ítem “Siento que a causa del síndrome de Down de mi hijo/a algunas relaciones con miembros de la familia se han visto afectadas”.

Gráfico 12: Distribución de respuestas al ítem “Considero que, en el futuro, mi hijo/a no podrá ser completamente independiente”.

Gráfico 13: Distribución de respuestas al ítem “Recibir la noticia de que mi hijo/a tenía síndrome de Down me provocó bastante impacto”.

Gráfico 14: Distribución de respuestas al ítem “Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante”.

Gráfico 15: Distribución de respuestas al ítem “Que mi hijo/a sea síndrome de Down me mantiene en un estado de preocupación constante”.

Gráfico 16: Distribución de respuestas al ítem “La atención de mi hijo/a con síndrome de Down provoca que disponga de menos tiempo para dedicarle a mi pareja.”

Gráfico 17: Distribución de respuestas al ítem “Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down”.

Gráfico 18: Distribución de respuestas al ítem “Percibimos que la relación con nuestros conocidos y amigos ha variado desde que tenemos un/a hijo/a con síndrome de Down”.

Gráfico 19: Gráfico de sedimentación de la escala y media de los autovalores generados a partir de matrices de datos aleatorios en el análisis paralelo.

Gráfico 20: Descriptivos de los factores de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).

**Gráfico 21:** Análisis de los descriptivos de las cinco dimensiones del modelo factorial de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017).

**Gráfico 22:** Puntuación y desviación estándar promedio de las respuestas a los ítems de la primera versión de la *Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down* (Serrano, 2017) agrupados por categoría.

## RELACIÓN DE FIGURAS

**Fig. 1: Estructura organizativa de la tesis doctoral.**

**Fig. 2: Clasificación de discapacidad Intelectual según DSM-V.**

**Fig. 3: Criterios de diagnóstico de la discapacidad intelectual según CIE-10.**

**Fig. 4: Componentes de la estructura del sistema de clasificación de la CIF.**

**Fig. 5: Modelos explicativos de la discapacidad atendiendo a criterios de intervención.**

**Fig. 6: Modelos de trato social a personas con diversidad funcional.**

**Fig. 7: Modelo de diversidad funcional de Palacios y Romañach.**

**Fig. 8: Factores de riesgo y pronóstico de la discapacidad intelectual establecidos por el DSM – V.**

**Fig. 9: Factores de riesgo y pronóstico de la discapacidad intelectual establecidos por el DSM – V.**

**Fig. 10: Ejemplos de resultados de FISH en células de ovario fetal utilizando dos sondas específicas del cromosoma 21.**

**Fig. 11: Eje cronológico desde 1859 hasta 2002: genética y síndrome de Down.**

**Fig. 12: Cariotipo representativo de una trisomía pura en síndrome de Down.**

**Fig. 13: Cariotipo de translocación robertsoniana: 46,XX,rob(21;21)(q10;10).**

**Fig. 14: Principales características físicas del síndrome de Down.**

**Fig. 15: Trastornos y aspectos clínicos asociados más frecuentes en Síndrome de Down.**

**Fig. 16: Factores de riesgo del síndrome de Down.**

**Fig. 17: Limitaciones de la prueba no invasiva de diagnóstico prenatal a través del análisis de ADN fetal en sangre materna.**

**Fig. 18: Factores con incidencia significativa en el impacto familiar de una condición diagnóstica crónica.**

**Fig. 19: Modelo de duelo de Kübler – Ross (1969).**

**Fig. 20: Modelo de reacción y adaptación funcional ante la discapacidad de Cunningham.**

**Fig. 21: Modelo de reacciones psicológicas ante una situación de impacto de Flores – Arizmendi et al., 2014.**

**Fig. 22: Modelo de reacciones psicológicas ante la noticia y aceptación de un diagnóstico de discapacidad de Miranda et al., 2017.**



**Fig. 23: Modelo de calidad de vida de Felce y Perry (1995).**

**Fig. 24: Diagrama del modelo conceptual multidimensional de calidad de vida relacionada con la salud de la OMS.**

**Fig. 25: Modelo teórico de necesidades familiares de Cunningham (1987).**

**Fig. 26: Modelo teórico – conceptual de Almasri et al. (2011) de las necesidades familiares en su interrelación categórica hijo con discapacidad – servicio – familia.**

**Fig. 27: Clasificación de modelos de respuesta y práctica profesional propuesta por Dunst et al. (1991).**

**Fig. 28: Modelo de Respuesta de Ajuste y Adaptación Familiar de Patterson (1988).**

**Fig. 29: Principios teóricos del Modelo de Resiliencia de Estrés, Ajuste y Adaptación Familiar de McCubbin y McCubbin (1993, 1996).**

**Fig. 30: Procesos fundamentales de resiliencia familiar de Walsh.**

**Fig. 31: Pasos realizados por Stein y Riessman (1980) en el proceso de desarrollo de *Impact on Family Scale*.**

**Fig. 32: Vista de red del código “Concepción personal del síndrome de Down”.**

**Fig. 33: Nube de palabras de los términos más frecuentes asociados con la primera noticia.**

**Fig. 34: Vista de red una vez triangulados los datos de la categoría “percepción del dominio de la condición de SD”.**

**Fig. 35: Vista de red una vez triangulados los datos de la categoría “impacto personal y emocional”.**

**Fig. 36: Vista de red una vez triangulados los datos de la categoría “impacto familiar y social”.**

**Fig. 37: Vista de red una vez triangulados los datos de la categoría “impacto económico”.**

**Fig. 38: Teoría generada a partir del análisis de las entrevistas parentales y profesionales sobre el impacto familiar del síndrome de Down.**

**Fig. 39: Correlaciones entre factores.**

**Fig. 40: Fases del proceso de investigación llevado a cabo en la tesis doctoral**

## ANEXOS

### **ANEXO 1: Carta de solicitud de colaboración para las entrevistas familiares de la primera fase de la investigación**



**Laura Serrano  
Fernández  
Universidad  
Autónoma de  
Madrid**

#### **Estimado/a padre/madre:**

Desde la Cátedra de discapacidad UAM – PRODIS de la Universidad Autónoma de Madrid, cuya directora es la Doctora Dolores Izuzquiza Gasset, se está desarrollando una investigación sobre *“el impacto que el síndrome Down ocasiona en la familia”*. El objetivo de la misma es conocer de primera mano de qué manera el síndrome de Down incide en la estructura y dinámica familiar, para poder desarrollar futuros planes de intervención y orientación ajustados a las necesidades reales de las familias.

Para ello, solicitamos su colaboración a través de la realización de una **entrevista personal** que tendrá lugar en el Colegio Cambrils (C/ Cazalegas, 1) en la fecha y hora que acordemos, entre las 8:00 y 15:00, o si le fuera más sencillo, en su domicilio particular a la hora y fecha que determinemos. La información recabada en la entrevista será grabada en formato audio siempre que usted nos proporcione su consentimiento, siendo todos los datos y la información obtenidos de carácter confidencial y utilizándose únicamente para el desarrollo de la presente investigación. En ningún caso estos datos serán facilitados a ninguna otra institución. Al comienzo de la entrevista se firmará un acuerdo de confidencialidad y protección de datos, para garantizar en todo momento su anonimato y la total protección de los mismos.

La investigadora responsable es la doctoranda Laura Serrano Fernández, con e-mail xxxxx@xxxx.xx y número de teléfono 6xxxxxxx, contándose con la colaboración de una persona

experta, colaboradora en la presente investigación, para la realización de las entrevistas personales.

Si desea hacerme cualquier consulta no dude en ponerse en contacto conmigo.

Muchísimas gracias por su inestimable ayuda,

**Laura Serrano Fernández**

**ANEXO 2: Autorización para el tratamiento de los datos personales y garantía de confidencialidad de la primera fase de la investigación**



**AUTORIZACIÓN DE TRATAMIENTO DE DATOS  
PERSONALES**



Madrid, ..... de ..... de 2016

D / DÑA.....

De conformidad con lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, le informamos de que todos los datos personales recogidos en la presente entrevista serán incorporados a un fichero responsabilidad de la Cátedra UAM – PRODIS de la Facultad de Formación del Profesorado y Educación, con dirección en la calle c/ Francisco Tomás y Valiente, 3, Ciudad Universitaria de Cantoblanco, 28049, Madrid.

Los datos serán tratados con la finalidad de formar un sustento teórico – práctico de la investigación del *“impacto familiar que el síndrome de Down ocasiona en la familia”* dentro de la tesis doctoral llevada a cabo en la Cátedra UAM – PRODIS a cargo de la doctoranda Laura Serrano Fernández (DNI: 4xxxxxxv). El objetivo fundamental se centra en conocer de primera mano de qué manera el síndrome de Down incide en la estructura y dinámica familiar, para poder desarrollar futuros planes de intervención y orientación ajustados a las necesidades reales de las familias de la sociedad actual.

Podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición enviando una comunicación escrita, junto con una copia de su DNI u otro documento acreditativo de su identidad, a la dirección de correo electrónico xxxxx@xxxxxx.xx o por correo postal a la dirección que se ha especificado anteriormente.

Mediante la firma de este documento usted **autoriza** de forma **expresa el tratamiento de datos personales con las finalidades arriba indicadas**, así como a **grabar en formato audio el completo desarrollo de la entrevista personal** llevada a cabo dentro del proceso de

investigación. Así mismo, el derecho a la confidencialidad de los datos recogidos en la presente investigación, así como su anonimato, se queda totalmente garantizado.

**FIRMA DOCTORANDA**

**FIRMA PARTICIPANTE**

**DNI:**

**DNI:**

**ANEXO 3: Guión para el desarrollo de la entrevista semiestructurada realizada a padres y madres durante la primera fase de la investigación**

**Entrevista semiestructurada (modelo familias)**

El objetivo de esta entrevista es conocer en qué ámbitos y en qué medida el síndrome de Down influye en la estructura y dinámica familiar. La intención es la de emplear los datos recopilados en conocer las necesidades de las familias con la intención de mejorar los actuales planes de intervención y orientación familiar. Es decir, conociendo los factores en los que el síndrome de Down incide de manera más acusada, los profesionales tendrán la oportunidad de focalizar sus intervenciones, entendiendo de este modo que cuánta mayor calidad haya en el seno familiar, mayor será la calidad de vida de la persona con síndrome de Down.

**Datos:**

Padre  Madre  Fecha de nacimiento:

Nacionalidad:

Estado civil: Soltero/a  Casado/a  Separado/a – Divorciado/a  Viudo/a

Últimos estudios realizados:

Profesión:

Nº total de hijos:

Hijo con SD  Hija con SD  Fecha de nacimiento del hijo con SD:

Posición del hijo con SD entre los hermanos:

**1. Dominio del síndrome de Down.**

¿Cómo es tu hijo? ¿Cómo lo describirías?

¿Qué es para ti el síndrome de Down? ¿Sientes que tienes la información y el conocimiento necesario sobre lo que le ocurre a tu hijo?

¿Qué expectativas tienes sobre el futuro de tu hijo? ¿Crees que puede llegar a tener una vida independiente? ¿Crees que puede llegar a conseguir un puesto de trabajo? Si es así, ¿de qué tipo? ¿Qué es lo que más te preocupa relacionado con su futuro?

## **2. Dimensión personal y emocional.**

¿Cuándo supiste que tu hijo tenía SD? ¿Antes o en el momento de su nacimiento? ¿Recuerdas el momento y las palabras de esa primera noticia? ¿Qué sentimientos y pensamientos se te pasaron por la cabeza?

¿Cómo te sientes ahora ante el SD de tu hijo? ¿Te sientes apoyado por tu pareja? ¿Por tu familia? ¿Por tus amigos? ¿Cuándo necesitas hablar de algún tema o preocupación relacionados con el SD de tu hijo a quién o a dónde sueles acudir? ¿Qué servicio (colegio, servicio médico, servicio de ocio, comunidad religiosa....) te presta mayor apoyo sobre la situación de tu hijo?

¿Encuentras ayuda en la Religión o en creencias espirituales para comprender lo que le ocurre a tu hijo?

¿Sientes que vas en la misma dirección que tu pareja en lo relacionado con la crianza y educación de tu hijo?

¿Quién suele tener mayor contacto con la tutora de tu hijo? ¿Por qué? Y si es el caso, ¿con el resto de los servicios a los que tu hijo acude (médicos, logopeda, fisioterapeuta, servicio de ocio...)? ¿Sientes que recae más peso sobre ti en lo que se refiere a los cuidados de tu hijo? ¿O quizá sobre otro miembro de la familia?

## **3. Dimensión familiar y social.**

Pareja: ¿Cómo calificarías tu relación de pareja? ¿Crees que el SD ha podido afectar en ocasiones a tu vida de pareja? ¿Causar conflictos? O sin embargo, ¿crear un vínculo de unión mayor?

Hermanos: ¿Qué relación tienen los demás hijos con su hermano con SD? ¿Cómo crees que ellos se sienten respecto a que su hermano tenga SD? ¿Crees que el tiempo de dedicación hacia los demás hijos es menor a causa del hijo con SD?

Familia nuclear: ¿Crees que alguno de los roles y responsabilidades de los miembros de la familia han cambiado como resultado de la condición de tu hijo? ¿Podrías explicar cómo? ¿Crees que los planes familiares se ven afectados o limitados porque tu hijo tiene SD?

Familia extensa: ¿Podrías describir la reacción que tuvieron tus familiares cuando les transmitisteis la noticia de que vuestro hijo tenía SD? ¿Cuáles son los sentimientos que has notado en la familia respecto a la situación? ¿Qué es lo que a ti te ha costado y/o te cuesta más en el trato con la familia? ¿Hay algún miembro de la familia que no haya asumido las dificultades que tu hijo pueda presentar en determinadas ocasiones?

Social: ¿Has visto tu vida social reducida? ¿De qué manera crees que afecta el SD a tu vida social? ¿Podrías mencionar algún plan o actividad que te sea difícil realizar a causa del SD de tu hijo? ¿Cómo reaccionaron tus amistades más íntimas? ¿Cuál es la sensación que tienes sobre el trato de tus amistades hacia tu hijo? ¿Conoces a otras familias en tu misma situación o parecida? ¿Te ayuda personal y/o familiarmente el trato con ellas?

#### **4. Dimensión económica.**

Las circunstancias específicas llevan a la familia a realizar gastos extras, como acudir a consultas o gabinetes de atención privada o utilizar recursos especiales. ¿Consideras que el síndrome de Down de tu hijo conlleva gastos adicionales a la familia? ¿Cuáles? ¿Qué servicios consideras que suponen un gasto más acusado? ¿Suponen para la familia un esfuerzo para asumirlos desde el punto de vista económico?



¿Consideras que la Seguridad Social ofrece la suficiente cobertura asistencial en relación a las necesidades que ocasiona el SD?

¿Has tenido tú u otro miembro de la familia que reducir o variar tu jornada laboral para prestarle una mayor atención a tu hijo?

¿Ha afectado el síndrome de Down a tu trayectoria laboral? ¿O has tenido que pedir permiso con bastante frecuencia a causa de visitas al hospital o a consultas médicas?

En este punto, hemos terminado la entrevista que tenía planificada, sin embargo sería muy interesante que me ofrecieras algún punto de vista o aportación personal que creas adecuados o que te apetezca compartir conmigo y que no hayan quedado reflejados anteriormente en el transcurso de esta entrevista. El objetivo es comprender las necesidades que la familia tiene respecto al síndrome de Down de un miembro de la familia y quizá se ha podido pasar por alto algún elemento o factor clave. Es una oportunidad estupenda para poder transmitirlo y que quede constancia de ello.

Si no es así, solamente agradecerte tu inestimable colaboración y comentarte que todas tus aportaciones y experiencias vitales tienen una gran importancia para el desarrollo de futuros planes profesionales de intervención y orientación familiar.

Gracias de nuevo por tu colaboración.

***ANEXO 4: Guión para el desarrollo de la entrevista semiestructurada realizada a profesionales durante la primera fase de la investigación***

**Entrevista semiestructurada (modelo profesionales)**

El objetivo de esta entrevista es conocer en qué ámbitos y en qué medida el síndrome de Down influye en la estructura y dinámica familiar. La intención es la de emplear los datos recopilados en conocer las necesidades de las familias con la intención de mejorar los actuales planes de intervención y orientación familiar. Es decir, conociendo los factores en los que el síndrome de Down incide de manera más acusada, los profesionales tendremos la oportunidad de focalizar sus intervenciones, entendiendo de este modo que cuánta mayor calidad haya en el seno familiar, mayor será la calidad de vida de la persona con síndrome de Down.

**Datos:**

Fecha de nacimiento:

Estudios realizados:

Cargo profesional que desempeñas actualmente:

Años que llevas desempeñando el puesto actual:

Resumen de la trayectoria profesional:

**1. Dominio del síndrome de Down por parte de las familias.**

¿Consideras que las familias están suficientemente informadas y formadas respecto a lo que es el síndrome de Down?

¿Realmente conocen y dominan lo que les ocurre a sus hijos?

¿Has notado que se sienten perdidos o inseguros a la hora de encontrar la información y los recursos necesarios para atender a sus hijos?

En tu experiencia con el trato con las familias, ¿a qué motivos atribuyen los padres que su hijo tenga síndrome de Down? ¿En dónde encuentran la explicación de lo que les ha sucedido?

¿Consideras que la visión que el padre y la madre tienen sobre la condición y situación de su hijo es la misma? ¿O quizá existe una descompensación entre ambas?

¿Crees que son realistas y objetivos ante la situación de su hijo?

¿Cuál crees que es la actitud predominante de los padres frente a la situación de sus hijos?

¿Crees que los padres desarrollan actitudes sobreprotectoras hacia sus hijos con SD?

¿Y de rechazo?

¿Qué expectativas de futuro tienen mayoritariamente sobre sus hijos con SD?

¿Tienen expectativas hacia una vida independiente para ellos? ¿Tienen expectativas sobre que trabajen? ¿En qué tipo de trabajos?

¿Qué es lo que más les preocupa del futuro de sus hijos con SD?

## **2. Dimensión personal y emocional del cuidador principal.**

¿Consideras que la atención del hijo con SD recae de forma más acusada en alguno de los miembros de la familia? ¿O que existe un reparto equitativo de los roles?

¿Qué miembro de la familia suele acudir a las tutorías del colegio?

¿Y a los servicios médicos, de rehabilitación, de terapia y/o de ocio?

¿Cómo dirías que se suele sentir el cuidador principal sobre su situación?

¿A quién o a qué lugar suelen acudir los padres y las madres a la hora de tener una preocupación relacionada con el SD de sus hijos?

¿En dónde crees que encuentran el mayor consuelo?

En el caso de familias creyentes y/o practicantes ¿de qué manera crees que influye la Religión en la concepción y aceptación del SD de sus hijos?

En el caso de parejas que tienen un hijo con SD ¿suelen ser las líneas educativas del padre y de la madre similares? ¿O suele existir desequilibrio entre ambas?

### **3. Dimensión familiar y social.**

¿Crees que la vida de pareja se ve afectada al haber tenido un hijo con SD? ¿En qué aspectos?

En este centro educativo se tiene la oportunidad de tratar con familias muy heterogéneas, desde familias monoparentales hasta familias extensas formadas por padre, madre, 10 o 12 hijos y los abuelos conviviendo bajo el mismo techo. ¿Podrías decirme si algún prototipo familiar se ajusta más a una aceptación más clara del SD del hijo?

¿Qué papel piensas que desarrollan los hermanos de un niño/a con SD? ¿Suelen mostrar una buena aceptación?

¿Piensas que se sienten desplazados por sus padres o menos atendidos?

¿Has visto alguna situación de rechazo entre hermanos?

¿Crees que las familias cambian sus planes debido a que su hijo tiene SD?

¿Crees que ven sus actividades limitadas a causa de la condición de su hijo?

¿Consideras que su vida social se ve disminuida?

### **4. Dimensión económica.**

¿Crees que el síndrome de Down provoca gastos extra para la familia? ¿En qué aspectos?

¿Qué recursos o servicios crees que ocasionan gastos de mayor cuantía?

Existen numerosos casos en que algún miembro de la familia (padre o madre) reduce su jornada laboral o incluso prescinden de ella para atender a su hijo con SD ¿qué opinas de este hecho?

¿Lo consideras necesario o al menos conveniente?

## 5. Percepciones profesionales

### Maestra – tutora

- ¿Podrías explicarme brevemente tu cargo en el colegio, tus funciones y tu día a día profesional?
- ¿Qué crees que esperan las familias de un centro de educación especial? ¿Qué buscan en él? ¿Qué buscan en sus profesionales? ¿Qué atención o servicio demandan más?
- ¿Cómo calificas a grosso modo la relación que las familias del colegio tienen contigo como tutora? ¿Podrías describir el tono general que suelen mantener contigo?
- ¿Mediante qué vías mantienes la comunicación con las familias? ¿Cuál de ellas la consideras más efectiva?
- ¿Suelen acudir las familias a ti, o sin embargo, sueles reclamar tú su atención?
- ¿Qué dudas o preocupaciones te suelen plantear en relación la educación de sus hijos? ¿Qué es lo que más les preocupa de su educación? ¿Qué tiene para ellos mayor peso: los temas académicos (lectura, escritura, matemáticas) o los temas de autonomía personal?
- De las áreas académicas que trabajas, ¿a cuál le prestan una mayor atención o le dan mayor importancia? ¿a cuál menos?
- ¿Qué esperan académicamente de sus hijos? ¿Tienen las expectativas altas o bajas al respecto?
- ¿Qué importancia le otorgan las familias a los problemas de comportamiento dentro del centro escolar?
- ¿Consideras que tus opiniones están valoradas por las familias? ¿Suelen seguir las pautas y recomendaciones que les ofreces?

## Logopeda

- ¿Podrías explicarme brevemente tu cargo en el colegio, tus funciones y tu día a día profesional?
- ¿Qué crees que esperan las familias de un centro de educación especial?
- ¿Qué buscan en él? ¿Qué buscan en sus profesionales? ¿Qué atención o servicio demandan más?
- ¿Cómo calificas a groso modo la relación que las familias del colegio tienen contigo como logopeda? ¿Podrías describir el tono general que suelen mantener contigo?
- ¿Mediante qué vías mantienes la comunicación con las familias? ¿Cuál de ellas la consideras más efectiva?
- ¿Suelen acudir las familias a ti, o sin embargo, sueles reclamar tú su atención?
- ¿Qué dudas o preocupaciones te suelen plantear en relación la educación de sus hijos? ¿Qué es lo que más les preocupa de su educación?
- ¿Qué tiene para ellos mayor peso: los temas académicos (lectura, escritura, matemáticas) o los temas de autonomía personal?
- ¿Qué importancia le dan los padres a la adquisición y evolución del lenguaje en sus hijos con SD?
- ¿Qué aspectos relacionados con el lenguaje son los que más le preocupan?
- ¿Qué expectativas tienen al respecto?
- ¿Qué importancia le otorgan las familias a los problemas de comportamiento dentro del centro escolar?
- ¿Consideras que tus opiniones están valoradas por las familias? ¿Suelen seguir las pautas y recomendaciones que les ofreces?

***ANEXO 5: Carta de permiso de contacto y solicitud de colaboración en la administración de la versión piloto de la Escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down (Serrano, 2017) para los participantes de la segunda fase de la investigación***



**Querido/a padre/madre:**

El **Colegio Cambrils** está participando en la investigación sobre el impacto familiar del síndrome de Down llevada a cabo por la investigadora **Laura Serrano Fernández** desde la **Cátedra de patrocinio UAM – PRODIS** de la **Universidad Autónoma de Madrid (UAM)**, dirigida por la **Doctora Dolores Izuzquiza Gasset**.

El objetivo de este proyecto es obtener información sobre el impacto familiar que el síndrome de Down de un/a hijo/a tiene en la vida cotidiana de la familia y sus miembros.

Para poder llevar a cabo de manera exitosa esta investigación le pedimos a continuación su colaboración. Si decide colaborar, se le enviará por **correo electrónico** una encuesta en las que se le solicitará dar su **opinión** sobre cómo el síndrome de Down impacta en la rutina familiar. El tiempo de dedicación estimado para completar la encuesta es de **10 minutos**.

La información recogida es estrictamente **anónima** y **confidencial** y será tratada únicamente en la presente investigación, no siendo en ningún caso compartida con terceros ajenos a la misma ni con la propia institución. Solicitando estos datos buscamos conocer las necesidades reales de las familias sobre las que **diseñar pautas de actuación** que les ayuden a vivir con la mayor tranquilidad y seguridad posible la

experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down. Es por ello que hemos solicitado la colaboración de una entidad como es el Colegio Cambrils, reconocida por su carácter pionero en el trato y apoyo a las familias con hijos/as con síndrome de Down.

Los **resultados** obtenidos en esta investigación ayudarán a mejorar la manera en la que profesionales y organizaciones atienden y apoyan a las familias con un/a hijo/a con síndrome de Down. Tras el análisis de los resultados se enviará a la institución un informe detallado con los principales resultados del mismo al que las familias podrán tener acceso.

Si desea colaborar con la realización de esta investigación, por favor, complete el siguiente formulario con el correo electrónico de los progenitores que van a participar en la investigación. Se ruega, en los casos en los que sea posible, **la participación de ambos progenitores** para tener una representación lo más amplia posible. Este formulario debe ser **DEVUELTO con los datos cumplimentados a la entidad**. Los datos incluidos en este formulario serán utilizados únicamente para hacerles llegar el cuestionario por medio de su correo electrónico.

<input type="checkbox"/> <b>Padre:</b> Correo electrónico: <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> <b>Madre:</b> Correo electrónico: <input type="text"/>

Asimismo, se recuerda que de conformidad con lo establecido en la **Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal**, le informamos de que todos los datos personales recogidos en la presente investigación



serán tratados de manera **confidencial y anónima**, e incorporados a un fichero responsabilidad de la Cátedra UAM – PRODIS de la Facultad de Formación del Profesorado y Educación, con dirección en la calle c/ Francisco Tomás y Valiente, 3, Ciudad Universitaria de Cantoblanco, 28049, Madrid.

Podrá ejercer los **derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición** enviando una comunicación escrita, junto con una copia de su DNI u otro documento acreditativo de su identidad, a la dirección de correo electrónico **xxxxxxx@xxxx.xxx**.

Agradeciendo de antemano su colaboración. Un fuerte saludo,

**Laura Serrano Fernández**

***ANEXO 6: Carta de permiso de contacto y solicitud de colaboración en la administración de los instrumentos de evaluación del impacto familiar para los participantes de la tercera fase de la investigación***



**Querido/a padre/madre:**

**Xxxxxxxx** está participando en la investigación sobre el impacto familiar del síndrome de Down llevada a cabo por la investigadora **Laura Serrano Fernández** desde la **Cátedra de patrocinio UAM – PRODIS** de la **Universidad Autónoma de Madrid (UAM)**, dirigida por la **Doctora Dolores Izuzquiza Gasset**.

El objetivo de este proyecto es obtener información sobre el impacto familiar que el síndrome de Down de un/a hijo/a tiene en la vida cotidiana de la familia y sus miembros.

Para poder llevar a cabo de manera exitosa esta investigación le pedimos a continuación su colaboración. Si decide colaborar, se le enviarán por **correo electrónico** dos encuestas en las que se le solicitará dar su **opinión** sobre cómo el síndrome de Down impacta en la rutina familiar. El tiempo de dedicación estimado para completar las dos encuestas es de **15 minutos**, y el plazo para completarlas será de **dos meses** desde la recepción del correo electrónico con las encuestas.

La información recogida es estrictamente **anónima** y **confidencial** y será tratada únicamente en la presente investigación, no siendo en ningún caso compartida con terceros ajenos a la misma ni con la propia institución. Solicitando estos datos buscamos conocer las necesidades reales de las familias sobre las que **diseñar pautas de**

**actuación** que les ayuden a vivir con la mayor tranquilidad y seguridad posible la experiencia de tener un/a hijo/a con síndrome de Down. Es por ello que hemos solicitado la colaboración de una entidad como Xxxx, reconocida por su carácter pionero en el trato y apoyo a las familias con hijos/as con síndrome de Down.

Los **resultados** obtenidos en esta investigación ayudarán a mejorar la manera en la que profesionales y organizaciones atienden y apoyan a las familias con un/a hijo/a con síndrome de Down. Tras el análisis de los resultados se enviará a la institución un informe detallado con los principales resultados del mismo al que las familias podrán tener acceso.

Si desea colaborar con la realización de esta investigación, por favor, complete el siguiente formulario con el correo electrónico de los progenitores que van a participar en la investigación. Se ruega, en los casos en los que sea posible, **la participación de ambos progenitores** para tener una representación lo más amplia posible. Este formulario debe ser **DEVUELTO con los datos cumplimentados a la entidad**. Los datos incluidos en este formulario serán utilizados únicamente para hacerles llegar los cuestionarios por medio de su correo electrónico.

<input type="checkbox"/> <b>Padre:</b> Correo electrónico: <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> <b>Madre:</b> Correo electrónico: <input type="text"/>

Asimismo, se recuerda que de conformidad con lo establecido en la **Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal**, le

informamos de que todos los datos personales recogidos en la presente investigación serán tratados de manera **confidencial y anónima**, e incorporados a un fichero responsabilidad de la Cátedra UAM – PRODIS de la Facultad de Formación del Profesorado y Educación, con dirección en la calle c/ Francisco Tomás y Valiente, 3, Ciudad Universitaria de Cantoblanco, 28049, Madrid.

Podrá ejercer los **derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición** enviando una comunicación escrita, junto con una copia de su DNI u otro documento acreditativo de su identidad, a la dirección de correo electrónico **xxxxxx@xxxx.xxx**.

Agradeciendo de antemano su colaboración. Un fuerte saludo,

**Laura Serrano Fernández**





