

ADAPTACIÓN PARENTAL AL SÍNDROME X FRÁGIL: REVISIÓN SISTEMÁTICA

PARENTAL ADAPTATION TO FRAGILE X SYNDROME: SYSTEMATIC REVIEW

Begoña Medina-Gómez¹
y Vitor Franco²

Resumen

Este estudio analiza mediante una revisión sistemática, el bienestar psicológico y familiar de las familias con hijos con síndrome X frágil. Se llevó a cabo una búsqueda en diferentes bases de datos, encontrando 35 artículos potenciales, de los cuales doce cumplieron criterios de inclusión en este estudio. Los resultados indican que la adaptación parental al síndrome es una experiencia única para cada familia y aunque la mayoría vivencia una adaptación positiva, algunos padres están en riesgo de tener problemas de salud mental, principalmente si el hijo presenta conductas problemáticas. Realizar investigaciones en países latinoamericanos, ayudará a mejorar la labor orientadora de los profesionales al responder a necesidades reales de estas familias.

Palabras clave: Síndrome X Frágil, Discapacidad Intelectual, Adaptación Familiar; Salud Mental.

Abstract

This study analyzes, through a systematic review, psychological and family well-being of families with children with fragile X syndrome. A search was carried out in different databases, finding 35 potential articles, of which twelve fulfilled inclusion criteria in this study. The results indicate that parental adaptation to the syndrome is a unique experience for each family and although most of them experience a positive adaptation, some parents are at risk of having mental health problems, especially if the child presents with problematic behavior. Conducting research in Latin American countries will help improve the guiding work of the professionals in responding to the real needs of these families.

Key words: Fragile X Syndrome, Intellectual Disability, Family Adaptation, Mental Health.

Recibido: 24-03-17 | Aceptado: 28-03-18

INTRODUCCIÓN

El Síndrome X Frágil (SXF) es un trastorno de origen genético que constituye la primera causa conocida de Discapacidad Intelectual (DI) hereditaria y la más frecuente en el autismo (Artigas-Pallares, 2011). Se origina por una mutación producida en el gen FMR1, debida a una expansión de repeticiones de Citosina-Guanina-Guanina (CGG) en el brazo largo del cromosoma X. Dependiendo del número de repeticiones se establecen tres formas de presentación de la alteración genética: normal (entre 6-55), premutación (55-200) y mutación completa (expansiones superiores a 200). Las personas con la mutación completa presentan DI de leve a severa y muestran una amplia gama de comportamientos disfunciona-

les típicos que incluye, entre otros: evitación social, pobre contacto ocular, hipersensibilidad sensorial, ansiedad social, conductas estereotipadas, hiperactividad y dificultades lingüísticas (Medina, 2014; Sterling et al., 2008). Además, entre el 25-45% de los afectados es diagnosticado dentro del espectro autista y puede mostrar formas graves de los comportamientos disfuncionales señalados anteriormente (Bailey, Hatton, Tassone, Skinner y Taylor, 2001). La prevalencia estimada del síndrome es 1/2500-4000 varones y 1/4000-8000 mujeres (Fernández-Carvajal et al., 2009; Hagerman, 2008).

La mayoría de las familias con hijos con DI enfrenta a lo largo de su vida numerosos retos que pueden alterar el bienestar familiar y la salud de los padres, debido en parte, a los problemas de aprendizaje y de comportamiento presentes en el hijo, pero también, al estrés asociado que implica la búsqueda de servicios y recursos apropiados que den

¹ Universidad de Burgos, España. ² Universidad de Évora, Portugal.
E-Mail: bmedina@ubu.es

REVISTA ARGENTINA DE CLÍNICA PSICOLÓGICA XXVIII p.p. 624-633
© 2019 Fundación AIGLÉ.

respuesta a sus necesidades (Abbeduto et al., 2004; Franco y Apolonio, 2002). Las familias con hijos con SXF deben afrontar los mismos retos que cualquier otra familia, pero, además, se enfrentan a desafíos únicos diferentes a los abordados en otras causas conocidas de DI, ya que existe una circunstancia específica en estas familias que es la heredabilidad genética del síndrome. Este hecho implica que las familias deben comprender información genética complicada que a menudo tienen que explicar a otros familiares y al mismo tiempo, especialmente las madres, pueden cargar con la responsabilidad o culpa de haber transmitido, sin saberlo, la alteración genética a su descendencia (Bailey, Raspa y Olmsted, 2010). Los estudios indican que una de cada 149/250 mujeres es portadora de la permutación (repeticiones de CGG entre 55 y 200) (Fernández-Carvajal et al., 2009; Hagerman, 2008). Como consecuencia, estas madres pueden manifestar patologías asociadas como es la insuficiencia ovárica prematura (FXPOI) antes de los 40 años (Fernández-Carvajal y de Diego, 2014) y otros familiares, como los varones permutados pueden presentar temblor atáxico (FXTAS) a partir de los 50 años (Hagerman, 2004).

El estudio del impacto de la DI en la salud de los padres y en el funcionamiento familiar tiene todavía muchas lagunas. Algunas familias pueden verse desbordadas por la situación, apareciendo sintomatología relacionada con una adaptación negativa, para otras por el contrario, tener un hijo con DI tiene un impacto positivo, ya que ayuda a dar significado y sentido a su vida (Skinner, Bailey, Correa y Rodríguez, 1999).

El estudio de las dimensiones que pueden estar influyendo en la adaptación familiar a la DI aún no han sido abordadas suficientemente o si se ha hecho los resultados no son concluyentes. Uno de los aspectos más estudiados por su importancia ha sido la relación marital, ya que, según la mayoría de autores, contribuye al bienestar psicológico de los padres y es un buen predictor del estrés paterno (Van Lieshout, Meyer, Curfs y Fryns, 1998). Así, hay autores que sugieren que los padres con hijos con discapacidad experimentan más insatisfacción marital y separaciones de pareja que los que tienen hijos sin DI (Friedrich y Friedrich, 1981), pero otros autores, no hallan estas diferencias (Scorgie y Sobsey, 2000). Otra dimensión analizada es el efecto del apoyo social sobre el bienestar familiar, en este caso, tampoco existe unanimidad en el abordaje, por un lado están los autores que consideran que la disponibilidad y el tipo de apoyo alivian el estrés parental (Hodapp, 1998) y por otro, los que no encuentran una relación consistente (Dykens y Kasari, 1997).

Sólo recientemente, las investigaciones han comenzado a considerar el impacto de trastornos genéticos concretos en el bienestar familiar, ya que, es evidente que las experiencias de los padres difieren

dependiendo de la causa de la DI de sus hijos (Pohlmann, Clements, Abbeduto y Farsad, 2005), uno de estos trastornos genéticos es el SXF del que se ha realizado aún poca investigación (Cherubini, Bosa y Bandeira, 2008). Por ello, este estudio busca analizar mediante una revisión sistemática la bibliografía científica que aborda las respuestas de las familias con hijos SXF en el cuidado y atención de sus descendientes, valorar si la salud mental de los padres se ve afectada, cuál es la percepción sobre el bienestar psicológico y cómo afecta la presencia del SXF al bienestar familiar.

MÉTODO

Estrategias de búsqueda y criterios de selección

Este estudio es una revisión bibliográfica acerca de la adaptación familiar de los padres con hijos con SXF, a partir de artículos científicos encontrados en las bases de datos: EBSCO host, CSIC, PubMed, Psyke, PubPsych, ERIC, Scopus, WOS y en otras fuentes publicados entre enero de 2006 y diciembre de 2016. Se utilizaron los descriptores: “síndrome x frágil” combinado con “familias”, en español, portugués e inglés, obteniéndose un total de 86 referencias. Para la selección de los estudios se siguió el diagrama de flujo de Moher, Liberati, Tetzlaff, Altman y The PRISMA Group (2009) (ver figura 1).

En un primer momento se excluyeron los artículos duplicados, posteriormente a partir de la información contenida en el título, el resumen y las palabras clave se eliminaron las referencias que hacían alusión a otro tipo de etiologías o hablaban de la DI en general y los que se centraban exclusivamente en las características fenotípicas del SXF. También se excluyeron las referencias que no permitían el acceso al texto completo desde las bases de datos consultadas. Tras el primer filtro, el número de artículos potencialmente relevantes escrutados para su posible inclusión en este estudio fueron 35. Se eliminaron en una segunda fase, aquellos que se centraban en el estudio de la influencia de la familia en el desarrollo del niño y los que hacían referencia a la heredabilidad del SXF. Finalmente, fueron doce los estudios elegidos, en algunos de ellos se compararon las respuestas de los padres con hijos con este síndrome con las de otros padres con hijos sin DI o con otro tipo de etiologías asociadas a la discapacidad.

RESULTADOS

A continuación, se recoge la información obtenida a partir del análisis de los doce artículos seleccionados, en la Tabla 1 se ofrece un cuadro-resumen de la información y los principales resultados obtenidos. De los artículos analizados

once estaban escritos en inglés, uno en portugués y ninguno en español.

Participantes y características de los hijos

En los doce estudios los tamaños de la muestra oscilaron entre 18 y 1099 participantes: dos contaron con más de 1000; uno entre 1000 y 150; cinco entre 150 y 100, y cuatro menos de 100. En el 58,34% de los trabajos, se analizó el impacto del cuidado del hijo con SXF sobre la salud de la madre, el 8,34% se centró en los progenitores varones y el 33,34% consideró como objeto de estudio a los dos padres. En los estudios en que se especifica la edad de los progenitores, ésta estuvo entre los 35,5 y los 54,4 años (en dos no se refleja expresamente).

El 66,67% de los estudios incluyó exclusivamente participantes con hijos con SXF, los padres con hijos con Síndrome de Down fueron con mayor frecuencia el grupo comparativo ($n=3$), seguidos del grupo sin DI y autismo ($n=2$), y finalmente, el grupo de comorbilidad SXF y autismo. El 25% de los estudios analizó las aportaciones de padres con hijos en edad infantil, el mismo porcentaje de adolescentes, el 8,34% incluyó a niños y adolescentes y, por último, el 16,67% abarcó desde a padres con hijos desde la infancia a la edad adulta.

Método: diseño y análisis de los resultados de los estudios revisados

Dos de los estudios fueron longitudinales y en ambos se contempló la salud de las madres de adolescentes con SXF. En uno, se comparó las dolencias físicas verbalizadas durante una semana por madres con hijos con este síndrome con las de madres con hijos con funcionamiento típico o autismo (Smith, Barker, Seltzer, Abbeduto y Greenberg, 2012). En el otro, se estudió la relación entre la salud mental materna y la presencia de conductas problema en los hijos durante un año (Hauser, Kover y Abbeduto, 2014).

En casi todas las investigaciones se realizó un análisis descriptivo de la información facilitada por los padres: en el 58,93% de las ocasiones los datos se obtuvieron tras la aplicación de pruebas estandarizadas, en el 16,07% de cuestionarios o entrevistas y en el 25% exclusivamente a través de entrevistas. Aunque todos se centraron en examinar el bienestar parental, el 33,34% estudió únicamente aspectos centrados en la salud de los progenitores, principalmente en la madre, el 50 % analizó la salud mental de los padres y su relación con otras variables y el 16,67% profundizó en aspectos específicos que influyen en el bienestar familiar. De los estudios que analizaron el impacto en la salud de los padres: el 75% profundizó en la relación de la presencia de conductas problema en el hijo con la depresión o la ansiedad materna: en uno de estos estudios se observó si la influencia era diferente en función de si el hijo tenía el síndrome o no y en el otro, se comparó

la sintomatología física materna autoinformada de madres con hijos con SXF, autismo o funcionamiento típico. De los que examinaron las variables que influyen en la salud mental de los padres: cuatro consideraron la visión sobre el futuro, dos la relación marital, la calidad de vida y la conexión en la familia nuclear, y uno la influencia del apoyo social percibido, el autoconcepto parental y las estrategias de afrontamiento al estrés utilizadas por los padres para hacer frente a las situaciones. En cuanto a los aspectos específicos que repercuten en el bienestar familiar: uno se centró en analizar siete dimensiones implicadas en la adaptación familiar (conocimiento de los padres, apoyo social, vida social, impacto financiero, bienestar general, calidad de vida e impacto global) y el otro prestó especial atención al impacto económico de las consecuencias de la discapacidad en el sistema familiar y las repercusiones en el empleo de los padres (ver Tabla 1).

Resultados generales: Salud de los progenitores

En el estudio de Hall, Burns y Reiss (2007) se comparó en 150 familias el impacto de los comportamientos problemáticos de hijos con y sin SXF en el bienestar psicológico materno. Los resultados indicaron que los problemas de conducta de cualquiera de los hijos parecen tener efectos modestos sobre la angustia materna ($r = 0,22$) y no se encontraron correlaciones entre el tamaño de repeticiones de CGG y la depresión o la ansiedad de la madre ($r = 0,13$ y $r = 0,11$ respectivamente). Estos hallazgos indican que estas madres son igualmente sensibles a los comportamientos de los hijos tengan o no SXF.

Posteriormente, Baker, Seltzer y Greenberg, (2012) realizaron un estudio con 115 madres de adolescente y adultos con SXF con el objeto de relacionar los comportamientos problemáticos de los hijos con su salud mental (depresión y ansiedad) y el bienestar familiar (satisfacción marital y cohesión familiar). Encontraron que los problemas de comportamiento se correlacionaron positivamente con los síntomas ansiosos y depresivos de la madre ($r = 0,27$ y $r = 0,21$, $p = 0,005$), tanto los comportamientos como los síntomas maternos se relacionaron negativamente con la satisfacción marital ($r = -0,22$, $p = .1$ y $r = -0,39$, $p > 0,0001$) y con la cohesión familiar ($r = -0,31$, $r = -0,41$, $p = 0,001$), no hallaron relación significativa entre las conductas de los hijos y el bienestar familiar. Por lo tanto, los resultados de este estudio sugieren que las conductas problema de los hijos con SXF pueden afectar directamente en la salud materna, pero no tienen por qué hacerlo en otros aspectos del funcionamiento familiar.

Más recientemente, Hauser et al (2014) efectuaron un estudio longitudinal durante un año con 18 madres de jóvenes con SXF para examinar la relación entre el estado de salud mental de la madre y el comportamiento desafiante del hijo, y cómo estas dos variables influían en el ambiente familiar. Los re-

sultados indicaron que el estado de salud de la madre no afecta el comportamiento habitual del joven [$F(3,14) = 2,42, p = 0,110, r = 0,34$], pero a largo plazo, la depresión materna mejora y los sentimientos de cercanía hacia el hijo se acrecientan si se observaba un incremento de la conducta desafiante en los jóvenes [$F(2,15) = 5,63, p = 0,015, r = 0,43$]. Según estos autores, altas tasas de comportamientos problemáticos en los hijos traen consigo, por un lado, que las madres dediquen más tiempo a su cuidado y, por otro, que dispongan de mayor apoyo por parte del padre, otros familiares o profesionales, lo que contribuye a disminuir la carga emocional de la madre.

Por otro lado, Smith, Seltzer y Greenberg, (2012) llevaron a cabo un estudio en el que compararon la salud física y las reacciones afectivas de madres con hijos con SXF ($n = 112$) con funcionamiento típico ($n = 230$) o con autismo ($n = 92$), a partir de las respuestas a un cuestionario telefónico que se realizó diariamente durante una semana. Los resultados indicaron que las madres con hijos con discapacidad informaron al menos de un síntoma en aproximadamente tres cuartas partes de los días en los que se llevó a cabo el estudio, lo que sugiere que la mayoría de las madres con hijos con DI lidian habitualmente con sus propias dificultades de salud. En cuanto a las reacciones afectivas, las madres de personas con autismo manifestaron significativamente niveles más altos de afecto negativo ($M = 6,93, DT = 0,12$) que las madres con hijos con SXF ($M = 6,47, DT = 0,11$) y que las madres con hijos con funcionamiento típico ($M = 5,66, DT = 0,08$). Respecto al afecto positivo no hubo diferencias entre las madres del grupo SXF y funcionamiento típico ($M = 17,01, DT = 0,37$ y $M = 17,38, DT = 0,26$).

Resultados generales: Bienestar psicológico y otras variables

El estudio realizado por Lewis et al., 2006 persiguió dos objetivos. El primero consiste en determinar si existían diferencias en el bienestar psicológico en 19 madres de adolescentes con síndrome de Down, 19 con SXF y, 9 con SXF y autismo. Los autores no hallaron diferencias entre los tres grupos en depresión ($F = 0,71, p = 0,50$) ni en satisfacción general con la vida ($\chi^2 = 3,21, p = 0,20$). El segundo objetivo sirvió para conocer el efecto de la sintomatología del autismo sobre el bienestar psicológico materno, encontrando que las madres de hijos con SXF con y sin autismo fueron más pesimistas sobre el futuro de sus hijos ($F = 6,16, p < 0,01$) e informaron de más conflictividad familiar que las madres del grupo síndrome de Down ($F = 4,77, p < 0,01$). Estos hallazgos sugieren que el autismo no confiere carga adicional a las madres más allá de la asociada con tener un hijo con SXF.

McCarthy, Cuskelly, Van Kraayenoord y Cohen (2006) examinaron el estrés y el funcionamiento fa-

miliar en una muestra de 39 madres y 28 padres de 40 familias con hijos con SXF entre los 4 y los 18 años. Se les preguntó acerca de las características de su hijo, los apoyos familiares, el estrés psicológico, la relación matrimonial y el estrés familiar. Los resultados indicaron que los padres no tenían niveles clínicos de estrés personal, aunque existía alto riesgo en el 53% de las madres y en el 67% de los padres. Ambos cónyuges estaban satisfechos con la relación de pareja y con el apoyo social. Los padres varones indicaban que el comportamiento y las características del hijo eran los factores que influían en el nivel de estrés familiar y en cambio, las madres apuntaban a la satisfacción marital. Estas diferencias sugieren la existencia de experiencias distintas ante la discapacidad en función del sexo de los padres.

Bailey, Sideris, Roberts y Hatton (2008) realizaron un estudio con 108 madres con hijos con SXF para evaluar tanto aspectos negativos (estrés, depresión, ira y ansiedad) como positivos (calidad de vida, esperanza y optimismo) en la adaptación a la DI. La mayoría de las madres puntuaron en el rango no clínico en las medidas individuales realizadas, incluso informaron de una media o alta calidad de vida, esperanza y optimismo. Sin embargo, el 43% obtuvo puntajes clínicamente significativos en estrés, el 25% en dos de las variables estudiadas y el 14% en tres. Se correlacionaron todas las variables entre sí, obteniendo que las asociaciones observadas más fuertes ($p < 0,001$) fueron entre los síntomas depresivos y la ansiedad ($r = 0,65$), la esperanza y la calidad de vida ($r = 0,64$), los síntomas depresivos y la calidad de vida ($r = 0,62$), y el optimismo y la calidad de vida ($r = 0,59$). Ante estos datos, los autores indicaron que la adaptación materna es un fenómeno multidimensional vivenciado de manera única por cada madre y aunque la mayoría experimenta una adaptación positiva, un subconjunto parece ser más vulnerable, especialmente si tienen hijos con problemas de conducta.

Wheeler, Skinner y Bailey (2008) estudiaron en 101 madres si en la percepción de su calidad de vida influye la esperanza hacia el futuro de su hijo, el estrés parental y el apoyo social percibido. A 53 de las madres se les pidió información adicional en una entrevista estructurada de los datos obtenidos en las pruebas estandarizadas administradas. Encontraron que la percepción de las madres con hijos con SXF sobre su calidad de vida no difiere de la que tiene las madres en población general. También hallaron que las madres optimistas hacia el futuro perciben que su calidad de vida es más positiva que las pesimistas ($r = 0,60, p = 0,001$) y afirmaron sentirse fuertes y apoyadas para enfrentarse a los retos de la vida. Como era de esperar, el aumento de conductas problema de los niños y la reducción de apoyo social se relaciona significativamente con mayor estrés ($r = 0,32$ y $r = 0,33, p < 0,001$) y, por lo tanto, con una

percepción más negativa de su calidad de vida.

Cherubini, Bosa y Bandeira (2008) estudiaron el estrés y el autoconcepto (personal, somático, social y ético) en 90 padres y madres con hijos con SXF, síndrome de Down y sin DI. Los resultados no revelaron diferencias significativas en estrés entre los dos progenitores del grupo SXF y tampoco entre los tres grupos comparados. Estos autores encontraron correlación entre el estrés paterno y el hecho de recibir asesoramiento profesional ($\chi^2 = 10,36$, $p < 0,002$). De tal manera que, existen menos estrés en los padres que reciben asesoramiento, las madres de los grupos SXF y síndrome de Down sienten menos apoyo de la pareja o la familia y menor asesoramiento de profesionales o asociaciones que los varones. En lo referente al autoconcepto, los resultados revelaron diferencias significativas entre madres del grupo SXF y sin DI en el autoconcepto personal [$F(2,87) = 5,137$, $p = 0,008$], pero no con el síndrome de Down, ni con los padres del sexo masculino, ni en el resto de tipos de autoconcepto (somático, social y ético). Entre los padres varones no se observaron diferencias significativas.

El estudio de Hartley, Seltzer, Head y Abbeduto (2012) incluía exclusivamente a padres varones de adolescente con síndrome de Down, autismo o SXF. En los 135 participantes se examinó el bienestar psicológico a partir de síntomas depresivos, el pesimismo sobre el futuro del hijo y el estilo de afrontamiento al estrés. Hallaron que el 30,4 % de los padres de adolescentes con autismo tenían más síntomas depresivos que los del grupo SXF (15,9%) y síndrome de Down (6,8%). Los del grupo síndrome de Down eran menos pesimistas (4,3%) que los padres con hijos con SXF (5,7%) y con autismo (6,4%). No encontraron diferencias entre los padres de los tres grupos en el estilo de afrontamiento al estrés.

Resultados generales: Aspectos específicos y bienestar familiar

Raspa, Batley, Bann y Bishop (2014) encuestaron a 1099 familias con un hijo con SXF (M de edad = 18,1, DT = 12,6) para examinar la adaptación a través de siete dimensiones: conocimiento de los padres, apoyo social, vida social, impacto financiero, bienestar psicológico, calidad de vida e impacto global. La mayoría mostró una adaptación positiva, tenía suficientes conocimientos sobre el síndrome y sabía cómo ayudar a su hijo en su desarrollo. El 67% apreció tener suficiente apoyo social y el 78% tener buena o muy buena calidad de vida. Los padres informaron que las mayores dificultades eran: saber cómo ayudar a su hijo a comportarse adecuadamente, encontrar servicios apropiados o conocer sus derechos. En cuanto a los signos de adaptación negativa: al menos un tercio había sido tratado por depresión, el 50% manifestó alteraciones en la realización de actividades familiares conjuntas y el 47% informó de un impacto global negativo en su

vida. Concluyeron que las características del hijo y de la familia juegan un papel importante en la adaptación, siendo los recursos familiares y el apoyo social los principales reguladores de la calidad de vida, el bienestar y el impacto global.

El estudio de Ouyang, Grosse, Raspa y Bailey (2010) analizó las repercusiones del impacto en el empleo y la carga económica de la discapacidad en 1019 familias de niños con SXF. Los resultados indicaron que el 47% consideró soportar una excesiva carga financiera. Los efectos económicos adversos estaban relacionados con el número y el sexo del hijo afectado, oscilando entre el 34% en aquellos que sólo tenían niñas y el 60% de los que tenían dos o más hijos con SXF. El 62% se había visto obligado en alguna ocasión, a cambiar horas en el trabajo, a rechazar o dejar un empleo.

DISCUSIÓN

De los resultados del estudio se desprende que la mayor productividad científica sobre la adaptación de las familias a la presencia del SXF se produce en inglés, siendo muy escasa, prácticamente inexistente en portugués o español. Algunas explicaciones a este hecho podrían ser el desconocimiento que aún existe sobre este síndrome en algunos países, a la poca investigación y/o divulgación internacional de estudios realizados en contexto no anglófonos. Es importante el estudio de las familias con individuos con este síndrome dada la incidencia de la alteración genética, las patologías asociadas y su relación con el autismo.

En los cuatro de los estudios que utilizan grupos control para contrastar el bienestar paterno: parece que la etiología de la DI influye en el bienestar psicológico de los padres, no es lo mismo que el hijo tenga SXF, autismo o síndrome de Down. La mayoría de los estudios confirman que las madres de personas con SXF son más sensibles a la depresión y ansiedad que otras madres (Bailey et al., 2008; Baker et al., 2012; Hall et al., 2007; Hartley et al., 2012; McCarthy et al., 2006) e incluso verbalizan peor salud que las del grupo síndrome de Down (Smith et al., 2012). Estos resultados no son coincidentes con los de Cherubini et al. (2008) que no observan diferencias en cuanto al estrés de las madres en función de la etiología, probablemente porque estas madres utilizan estrategias de afrontamiento similares para lidiar con el estrés (Abbeduto et al., 2004).

Un aspecto a destacar es que la mayor sintomatología clínica parece estar relacionada con la presencia y severidad de conductas problema en el hijo (Bailey et al., 2008; Baker et al., 2012; Hall et al., 2007; Hartley et al., 2012; Lewis et al., 2006). Estos resultados están en consonancia con la idea de que el estrés parental está más asociado a las dificultades en el manejo comportamental que a los déficits

intelectuales (Baker, Blacher, Crnic y Edelbrock, 2002). Según Hall et al. (2007), las conductas problema no tienen por qué ser exclusivas del hijo con la alteración genética, de hecho, la salud materna se verá influenciada por el comportamiento problemático de los hijos, independientemente de si tiene o no SXF. Paralelamente algunos autores (Hall et al., 2007; Hauser et al., 2014) constatan como la angustia materna parece no afectar a las conductas problemáticas de sus hijos. Estos hallazgos apoyan la idea de la necesidad de un doble enfoque en la intervención, por un lado, las conductas problema de los hijos, tenga o no SXF, y por otro, la salud mental de la madre. El comportamiento no tiene por qué ser la única causa del estrés de los padres, pero es un claro predictor (Baker et al. 2012).

El bienestar psicológico de los padres varones se ha estudiado menos que el de las madres, solo Hartley et al. (2012) consideran exclusivamente a los padres como objeto de estudio frente a ocho estudios que se centran en las madres, probablemente porque tradicionalmente ellas han asumido el cuidado de los hijos. En la actualidad, las prácticas de crianza están cambiando y los padres varones están asumiendo cada vez más responsabilidades en la educación de los hijos, hecho que no les hace inmunes a los problemas de sus descendientes, de tal manera que llegan incluso a manifestar mayor nivel de estrés psicológico que las madres, principalmente cuando existen comportamientos problemáticos (Hartley et al., 2012; McCarthy et al., 2006).

Los resultados de los distintos estudios arrojan evidencia de una considerable variabilidad en la salud de madres con hijos con SXF y aunque parece que, el principal predictor del bienestar de las madres son las conductas problema del hijo, no es el único. Algunos aspectos que repercuten en el nivel de estrés y en el bienestar psicológico de estas madres son: la percepción de contar con apoyo familiar en el cuidado del hijo, la cohesión familiar en la realización de tareas y responsabilidades, el disponer de orientación profesional en el manejo de las conductas del hijo y la satisfacción con las relaciones maritales.

Como se ha expuesto, el vínculo entre los problemas de conducta de los niños y la salud materna está relativamente bien establecida, en cambio se ha investigado con menor frecuencia el grado en que la conducta y la mala salud materna puede afectar en aspectos más amplios del funcionamiento familiar. Bailey et al. (2008) y Hall et al. (2007) no encontraron vínculos significativos entre los problemas de conducta y el funcionamiento familiar en general. En esta misma línea, McCarthy et al. (2006) hallaron matrimonios razonablemente satisfactorios y con una buena calidad de vida en padres con hijos con SXF, de manera similar a lo encontrado en población general. El hecho de que este síndrome sea hereditario, tiene el riesgo adicional de tener más de un

hijo con la alteración genética, el cuidado de múltiples niños con DI ha demostrado tener un efecto negativo sobre el bienestar de los padres (Hartley et al., 2012). Pero, además, Ouyong et al. (2010) mostraron que estas familias tenían mayor carga económica e impacto en el empleo que otras familias. Los efectos fueron más altos cuando tenían múltiples hijos afectados por el SXF.

Otro de los temas abordados en las investigaciones son la esperanza y el optimismo hacia el futuro (Hartley et al., 2012; Lewis et al., 2006; Raspa et al., 2014; Wheeler et al., 2008). Algunas familias pueden ver el síndrome como un desafío casi insuperable, sin saber qué hacer frente a las dificultades funcionales y emocionales. Los altos niveles de pesimismo paternal pueden ser problemáticos porque pueden contribuir al estrés de los padres, servir como barrera en la evolución positiva del niño y hacer menos uso de los servicios terapéuticos disponibles (Abbeduto et al., 2004). Otros, por el contrario, pueden ver el futuro de su hijo de forma positiva, con esperanza y optimismo, lo que repercute en un estilo de crianza más cálido, un entorno familiar más cohesionado, el uso de estrategias de adaptación más adecuadas y una mejor salud psicológica en los padres (Hartley et al., 2012; Raspa et al., 2014; Wheeler et al., 2008). Estos resultados ponen en evidencia la necesidad de hacer consciente a los profesionales e instituciones gubernamentales de las implicaciones concomitantes al hecho de tener esta alteración genética que puede afectar de distinta manera, a distintos miembros y al sistema familiar en su conjunto, incluida la familia extensa. Por lo tanto, son necesarios más estudios que busquen la manera de mejorar los efectos de este trastorno en las familias en función de sus necesidades.

Al margen de los resultados, es importante señalar que en los estudios revisados se ha encontrado una serie de limitaciones que se enumeran a continuación y que se han de tener en cuenta a la hora de interpretar los resultados.

En primer lugar, en casi todos, el tamaño de la muestra es bastante pequeño, a pesar de que la alteración genética es responsable del 30-40% de los casos con diagnóstico de DI (Bailey, 2012). El incremento del número de participantes en los estudios podría aportar conclusiones más concluyentes en los resultados.

Segundo, en muchos de los estudios se han utilizado datos facilitados por medidas del autoinforme que arrojaron estimaciones bajas de la consistencia interna, lo que significa que podrían no ser las medidas más apropiadas para evaluar a los miembros de estas familias, con características, como se ha comentado, particulares. Incluir informantes externos u otros familiares en los estudios ayudaría a aclarar muchos interrogantes.

Tercero, solo dos estudios son longitudinales. La gran variabilidad individual, los cambios evolutivos

en las características del síndrome, los retos relacionados con el cuidado y la educación de los hijos y la necesidad constante de acceso a múltiples servicios hacen pertinente el estudio del funcionamiento familiar a lo largo de la vida, por lo que, estudios longitudinales serán de gran interés para analizar dimensiones de la adaptación de la familia todavía no abordados en profundidad.

Finalmente, otra limitación es el participante sobre el que se centra alguna de las investigaciones. En unos casos, se circunscribe a un miembro específico del sistema familiar, generalmente la madre, olvidando que tanto la madre como el hijo forman parte de un sistema familiar más amplio. En otros, porque no cuentan con un grupo control, por lo no se puede determinar, en concreto, cómo determinadas variables afectan a madres de niños con SXF de manera diferente a otras madres con hijos con distinto desarrollo.

La revisión realizada nos permite decir que la adaptación al hecho de tener un hijo con una discapacidad como el SXF es un fenómeno vivido y experimentado de manera única por cada padre o madre. La mayoría de las familias experimentan una adaptación positiva que no está exenta de retos y dificultades, máxime cuando el hijo presenta conductas problema o hay más miembros afectados por la alteración genética, pero que se afronta mejor con apoyo social y buenas relaciones maritales. Es de vital importancia seguir investigando sobre este tema ya que un mayor conocimiento ayudará no sólo a entender las potencialidades y capacidades de estas familias para hacer frente a las adversidades, sino también a otras personas en situaciones similares. Realizar investigaciones en otros países con otro tipo de características socioculturales, como pueden ser los latinoamericanos y publicar trabajos como este en idiomas en los que existe poca información, ayudará a mejorar la labor orientadora de muchos profesionales al responder a necesidades y expectativas reales de las familias con SXF.

REFERENCIAS

- Abbeduto, L., Seltzer, M. M., Shattuck, P., Krauss, M. W., Orsmond, G., & Murphy, M. M. (2004). Psychological well-being and coping in mothers of youths with autism, down syndrome, or fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 109(3), 237-254.
- Artigas-Pallares, J. (2011). Síndrome X frágil. En J. Artigas-Pallares, & J. Narbona (eds.): *Trastornos del neurodesarrollo*. Barcelona: Viguera.
- Bailey Jr, D. B., Hatton, D. D., Tassone, F., Skinner, M., & Taylor, A. K. (2001). Variability in FMRP and early development in males with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 106(1), 16-27.
- Bailey, D. B. Jr., Raspa, M., Bishop, M., Mitra, D. Martin, S. Wheeler, A., & Sacco, P. (2012) Health and Economic Consequences of Fragile X Syndrome for Caregivers. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*: 33 – 9 (705–712)
doi: 10.1097/DBP.0b013e318272dcb
- Bailey Jr, D. B., Raspa, M., & Olmsted, M. G. (2010). Using a parent survey to advance knowledge about the nature and consequences of fragile X syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 115(6), 447-460.
- Bailey, Jr. D. B., Sideris, J., Roberts, J., & Hatton, D. (2008). Child and genetic variables associated with maternal adaptation to fragile X syndrome: A multidimensional analysis. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 146(6), 720-729.
- Baker, B. L., Blacher, J., Crnic, K. A., & Edelbrock, C. (2002). Behavior problems and parenting stress in families of three-year-old children with and without developmental delays. *American Journal on Mental Retardation*, 107(6), 433-444.
- Baker, J. K., Seltzer, M. M., & Greenberg, J. S. (2012). Behaviour problems, maternal internalising symptoms and family relations in families of adolescents and adults with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(10), 984-995.
- Cherubini, Z. A., Bosa, C. A., & Bandeira, D. R. (2008). Estresse e autoconceito em pais e mães de crianças com a síndrome do X-frágil. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 21(3), 409-417.
- Dykens, E. M., & Kasari, C. (1997). Maladaptive behavior in children with Prader-Willi syndrome, Down syndrome, and nonspecific mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*, 102(3), 228-237.
- Fernández-Carvajal, I. y De Diego, Y. (2014). Técnicas de diagnóstico y prevención. En B. Medina, I. García, y Y. de Diego (co-ords.). *Síndrome X frágil. Manual para familias y profesionales*, Tarragona: Publicaciones Altaria.
- Fernández-Carvajal, I., Walichiewicz, P., Xiaosen, X., Pan, R., Hagerman, P. J., & Tassone, F. (2009). Screening for expanded alleles of the FMR1 gene in blood spots from newborn males in a Spanish population. *The Journal of Molecular Diagnostics*, 11(4), 324-329.
- Franco, V., & Apolónico, A. M. (2002). Desenvolvimento, resiliência e necessidades das famílias com crianças deficientes. *Ciencia Psicológica*, (8), 40-54.
- Friedrich, W. N., & Friedrich, W. L. (1981). Psychosocial assets of parents of handicapped and nonhandicapped children. *American Journal of mental Deficiency*.
- Hagerman, P. J. (2008). The fragile X prevalence paradox. *Journal of medical genetics*, 45(8), 498-499.
- Hagerman, P. J. (2004). Physical and behavioural characteristics of fragile X syndrome. En Dew-Huges, D. (Ed.) *Educating children with fragile X syndrome*, New York: Routledge.
- Hall, S. S., Burns, D. D., & Reiss, A. L. (2007) Modeling family dynamics in children with fragile X syndrome. *J Abnorm Child Psychol*. 35(1):29-42
- Hartley, S. L., Seltzer, M. M., Head, L., & 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.
- Hauser, C. T., Kover, S. T., & Abbeduto, L. (2014). Maternal well-being and child behavior in families with fragile X syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 35(10), 2477-2486.
- Hodapp, R. M. (1998). *Development and disabilities: intellectual, sensory and motor impairments*. Cambridge University Press.
- Lewis, P., Abbeduto, L., Murphy, M., Richmond, E., Giles, N., Bruno, L., ... & Orsmond, G. (2006). Psychological well-being of mothers of youth with fragile X syndrome: Syndrome specificity and within-syndrome variability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(12), 894-904.

- Medina, B. (2014). El síndrome X frágil: identificación del fenotipo y propuestas educativas. *Revista Española de Discapacidad (REDIS)*, 2(2), 45-62.
- McCarthy, A., Cuskelly, M., van Kraayenoord, C. E., & Cohen, J. (2006). Predictors of stress in mothers and fathers of children with fragile X syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 27(6), 688-704.
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J., Altman, D. G., & PRISMA Group. (2009). Preferred reporting items for systematic reviews and meta-analyses: the PRISMA statement. *International Journal of Surgery*, 8(5), 336-341.
- Ouyang, L., Grosse, S., Raspa, M., & Bailey, D. (2010). Employment impact and financial burden for families of children with fragile X syndrome: findings from the National Fragile X Survey. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(10), 918-928.
- Poehlmann, J., Clements, M., Abbeduto, L., & Farsad, V. (2005). Family experiences associated with a child's diagnosis of fragile X or Down syndrome: Evidence for disruption and resilience. *Mental Retardation*, 43(4), 255-267.
- Raspa, M., Bailey Jr, D. B., Bann, C., & Bishop, E. (2014). Modeling family adaptation to Fragile X syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 119(1), 33-48.
- Scorgie, K., & Sobsey, D. (2000). Transformational outcomes associated with parenting children who have disabilities. *Mental Retardation*, 38(3), 195-206.
- Skinner, D., Bailey, D. B., Correa, V., & Rodriguez, P. (1999). Narrating self and disability: Latino mothers' construction of identities vis-à-vis their child with special needs. *Exceptional Children*, 65(4), 481-495.
- Smith, L. E., Barker, E. T., Seltzer, M. M., Abbeduto, L., & Greenberg, J. S. (2012). Behavioral phenotype of fragile X syndrome in adolescence and adulthood. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 117(1), 1-17.
- Smith, L. E., Seltzer, M. M., & Greenberg, J. S. (2012). Daily health symptoms of mothers of adolescents and adults with fragile X syndrome and mothers of adolescents and adults with autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 42(9), 1836-1846.
- Sterling, A. M., Warren, S. F., Roberts, J., Chapman, C., & Warren, S. (2008). Communication and language development in infants and toddlers with Down syndrome and fragile X syndrome. *Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome*, 53-76.
- Van Lieshout, C. F., De Meyer, R. E., Curfs, L. M., & Fryns, J. P. (1998). Family contexts, parental behaviour, and personality profiles of children and adolescents with Prader-Willi, fragile-X, or Williams syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 39(05), 699-710.
- Wheeler, A. C., Skinner, D. G., & Bailey, D. B. (2008). Perceived quality of life in mothers of children with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 113(3), 159-17.

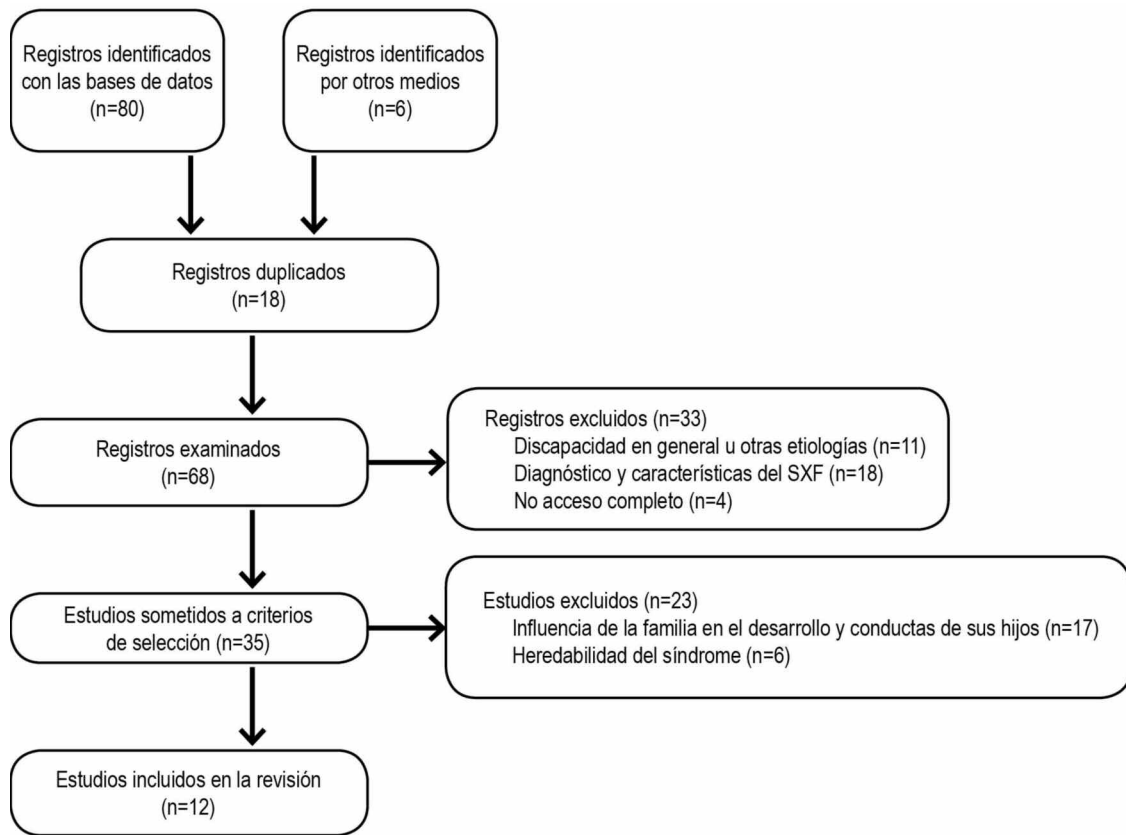
Figura 1. Diagrama de flujo según Moher *et al* (2009)

Tabla 1. Cuadro-resumen de la información y resultados de estudios seleccionados

Referencia	Participantes		Características de los hijos		Método		Resultados	
	Familiares estudiados (n)	Edad M(DT)	Grupos (n)	Edad M (DT)	Diseño	Análisis de datos	Variables analizadas	Resultados
Lewis et al., 2006	Madres (47)	SXF 43.6(6.1) SXF+TEA 44(3.7) SD 48.1(7.2)	SXF (19) SXF+TEA (9) SD (19)	15.8(3.4) 16.4(2.4) 16.9(2.9)	Transversal	Cuantitativo	Bienestar psicológico e influencia de los síntomas autísticos en el bienestar materno	M con hijos SXF con y sin TEA más pesimistas, informan de más conflictos familiares que las M con hijos SD. No existen diferencias en depresión ni en satisfacción general con la vida. El autismo no confiere carga adicional pero las M del grupo SXF+TEA sientan menos cercanía recíproca de su hijo que las M de hijos con SXF.
McCarthy, et al., 2006	Padres y madres (40)	Padres 41.5(6.9) Madres 39.8(5.3)	SXF	18.1(12.6)	Transversal	Cuantitativo	Estrés (personal y familiar) y funcionamiento familiar (apoyo social y relación matrimonial)	P y M ajustados en estrés personal, aunque con altos niveles de riesgo, buena satisfacción marital y adecuado apoyo social. Los P consideran que el estrés familiar es consecuencia de las características del hijo y las M de la calidad de la relación marital.
Hall et al., 2007	Padre y madre (150)	Madre 40(4.9)	SXF Hermano con FT	10.9(3.2) 11.2(3.2)	Transversal	Cuantitativo	Impacto de las conductas problema de los niños en la angustia materna y el impacto de la angustia materna en el comportamiento de los hijos.	Los problemas de conducta de los hijos con o sin SXF parecen tener efecto sobre la depresión o ansiedad materna. La angustia materna no parece tener efectos causales en el comportamiento de los hijos.
Bailey et al., 2008	Madres (108)	Madre 35.5(5.8)	SXF	6(4.4)	Transversal	Cuantitativo	Adaptación negativa (estrés, depresión, ansiedad, ira) y adaptación positiva (calidad de vida, esperanza, optimismo).	La adaptación materna parece ser un fenómeno multidimensional vivido de manera única por cada M. La mayoría de las M experimentan una adaptación positiva pero un subgrupo parece ser más vulnerable a una adaptación negativa, especialmente aquellas con niños con problemas de conducta.
Wheeler et al., 2008	Madres (101)	Madres 35.5(5.8)	SXF	6.24(4.43)	Transversal	Cuantitativo y cualitativo	Calidad de vida, esperanza hacia el futuro, estrés y aislamiento social	Autopercepción de su calidad de vida igual que en la población general. El optimismo influye en la percepción de una calidad de vida positiva. La disponibilidad de apoyo social y la conducta del hijo influye en el estrés de las M.
Cherubini, et al., 2008	Padre y madre (90)	SXF Padre 39.5(8.8) Madre 36.4(8.0) SD Padre 44.7(6.3) Madre 40.1(7.3) FT Padre 43.5(4.8) Madre 39.5(4.6)	SXF (15) SD (15) FT (15)	11.8(5.3) 8.8(4.3) 8.4(2.9)	Transversal	Cuantitativo y cualitativo	Estrés y autoconcepto de los padres	En el estrés no existen diferencias entre los tres grupos. Las M de niños con SXF tienen peor autoconcepto personal que las de hijos con FT, pero no con las del grupo SD. No existen diferencias con los P ni en el resto de autoconceptos (somático, social y ético).

Nota: SXF: Síndrome X Frágil, SD: Síndrome de Down, TEA: Trastorno del Espectro Autista, FT: Funcionamiento Típico (o Desarrollo típico), M: Madre(s), P: Padre(s)