



LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON ACONDROPLASIA; INTERVENCIÓN EN LA FAMILIA

Yolanda Sánchez Fernández, Isabel Ruiz Fernández, Lourdes Iglesias Casillas y M^a Luisa Pérez Ruiz

Universidad de Extremadura

RESUMEN

El objeto de la presente investigación es conocer el grado de información que las familias de niños con acondroplasia tienen en el momento del nacimiento de su hijo y de qué forma acceden a la misma, así como valorar las dificultades de la entrada a los Servicios de Atención Temprana y su implicación en los mismos. Finalmente se valorará la necesidad de crear o no una guía que les ayude en este proceso. Las hipótesis de partida que nos planteamos es que la mayoría de las familias que tienen un hijo con acondroplasia presentan un desconocimiento sobre esta discapacidad y su tratamiento. Que la información que se les proporciona en el momento del nacimiento, es insuficiente y poco tranquilizadora. Que el acceso a la Atención Temprana es difícil y con dificultades en la aceptación. Finalmente, nos planteamos la necesidad de una guía de Atención Temprana en Acondroplasia, que ayude en todo este proceso. La metodología aplicada está basada en un análisis a través de cuestionarios tipo Likert que se enviaron, a través de e-mail, a 17 familias de niños con acondroplasia que tenían entre 0 y 6 años. Las conclusiones, basándonos en los resultados de los cuestionarios, son que el grado de conocimiento de los padres sobre la discapacidad, en el momento del nacimiento, es muy escaso, que la información que se encuentra es mayoritariamente de tipo médico, que los profesionales médicos no aportan suficiente información a las familias, que el acceso a la Atención Temprana es difícil y que, principalmente, las madres se implican de una forma activa en la intervención, aunque no existe una buena aceptación de la acondroplasia en estos primeros años y creen necesaria la creación de una guía de Atención Temprana.

Palabras clave: A. Temprana, acondroplasia, familia, escuela

ABSTRACT

The purpose of this investigation was to determine the degree of information that families of children with achondroplasia are at the birth of their child and how to access it and assess the difficulties of entry to care and his early involvement in them. Finally assess the need to create or not a guide to help them in this process. The assumptions for our approach is that most families with a child with achondroplasia have a lack of knowledge about this disability and its treatment. That the information provided to them at birth, is insufficient and not very reassuring. That access to care is difficult and early



LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON ACONDROPLASIA; INTERVENCIÓN EN LA FAMILIA

difficulties in the acceptance. Finally, we have the need for a guide to Care Early achondroplasia, which helps in this process. The methodology is based on an analysis of Likert-type questionnaires that were sent, via e-mail, and 17 families of children with achondroplasia who were between 0 and 6 years. The findings, based on the results of questionnaires are that the level of awareness of parents about the disability at birth is very low, the information found is mostly medical, medical professionals do not provide enough information to families, that access to early care is difficult and mostly the mothers are involved in an active way in the intervention, although there is good acceptance of achondroplasia in these early years, and create necessary the creation of an Early Warning Guide.

Keywords: A. Early achondroplasia, family, school

INTRODUCCIÓN

La acondroplasia es la más común de las condrodisplasias humanas. Su nombre fue acuñado hace unos cien años para distinguir individuos con baja estatura desproporcionada de individuos con baja estatura proporcionada. Los aspectos clínicos, genéticos, radiológicos e histológicos sobre acondroplasia fueron establecidos en las décadas de los 60 y 70 (Maroteaux y Lamy, 1964; Zellweger y Taylor 1965; Langer y col. 1967 y 1968; Silverman, 1968; Rimoin y col., 1970; Scott, 1976).

La frecuencia de esta patología en España es de 1 caso por cada 20.000 habitantes. Es una mutación espontánea, que tiene lugar por azar. Alrededor del noventa por ciento de los niños con acondroplasia no tienen historia de ella en sus familias. La posibilidad de tener un hijo acondroplásico es del 50% si uno de los padres presenta la enfermedad y del 75% si ambos son acondroplásicos.

Los niños con acondroplasia presentan unas características físicas y psicológicas que conllevan la necesidad de recibir tratamiento en Atención Temprana, con especial hincapié en áreas y/o aspectos concretos. La percepción de sí mismos, las alteraciones óseas, la obstrucción de las vías respiratorias altas, las manos características en tridente, la posible hidrocefalia o compresión de la médula espinal, entre otras, son aspectos a tener en cuenta en el desarrollo del niño acondroplásico. La intervención precoz y específica, tanto a nivel individual como familiar, contribuye a mejorar estos aspectos, prevenir secuelas graves y a favorecer el desarrollo de los niños que presentan esta discapacidad.

Intervenir en Atención Temprana no es solamente estimular al niño/a; es, sobre todo, favorecer la creación de contextos adecuados donde él/ella pueda interactuar en condiciones óptimas. Así la familia se convierte en objetivo prioritario de la AT. El contexto físico, la interacción afectiva y las emociones de todas las personas que conviven con el niño/a son elementos básicos sobre los que debemos actuar (Perpiñán S., 1993).

MÉTODO (PARTICIPANTES, INSTRUMENTO Y PROCEDIMIENTO)

Para la realización de este estudio se han pasado 17 cuestionarios a familias basados en la Escala Likert, adaptados a las necesidades que nos planteábamos en las hipótesis de trabajo. Además se añadieron varias preguntas abiertas para observar las demandas de los padres hacia la sociedad o los profesionales, entre otros. Se enviaron a través de e-mail en España y Latinoamérica, debido a las dificultades que nos ocasionaba la baja incidencia de la acondroplasia (1/20.000).

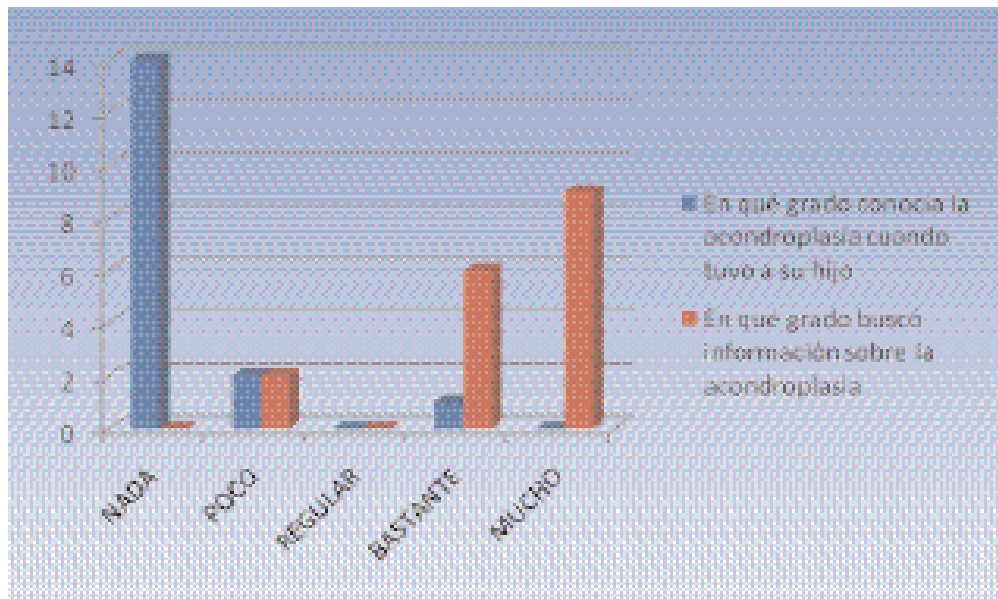
La muestra, teniendo en cuenta la baja incidencia de esta discapacidad, es suficientemente significativa para este trabajo.

RESULTADOS

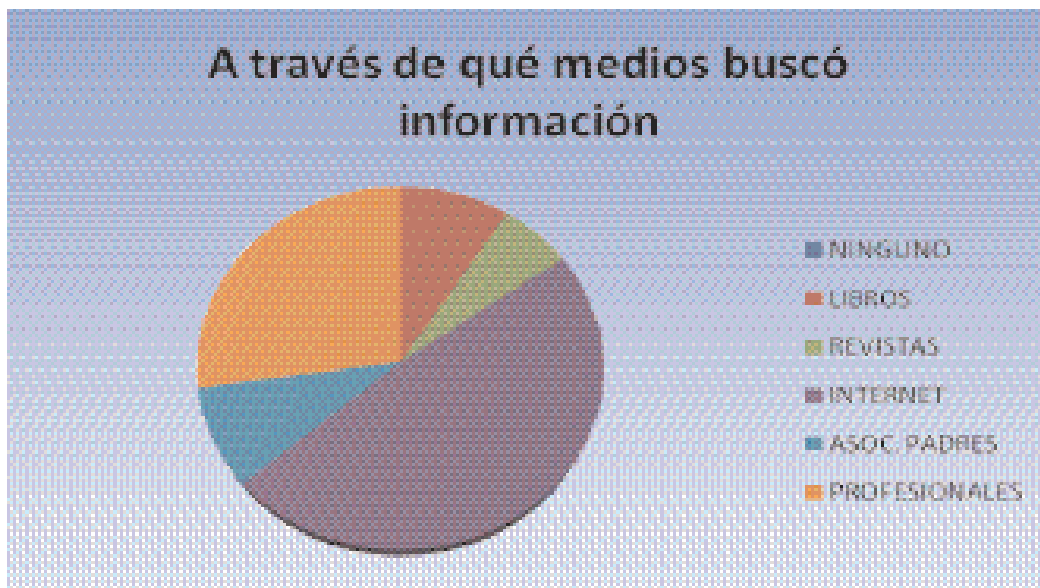
Los resultados obtenidos de los cuestionarios se resumen en los siguientes:



NECESIDADES EDUCATIVAS ESPECIALES. CALIDAD DE VIDA Y SOCIEDAD ACTUAL



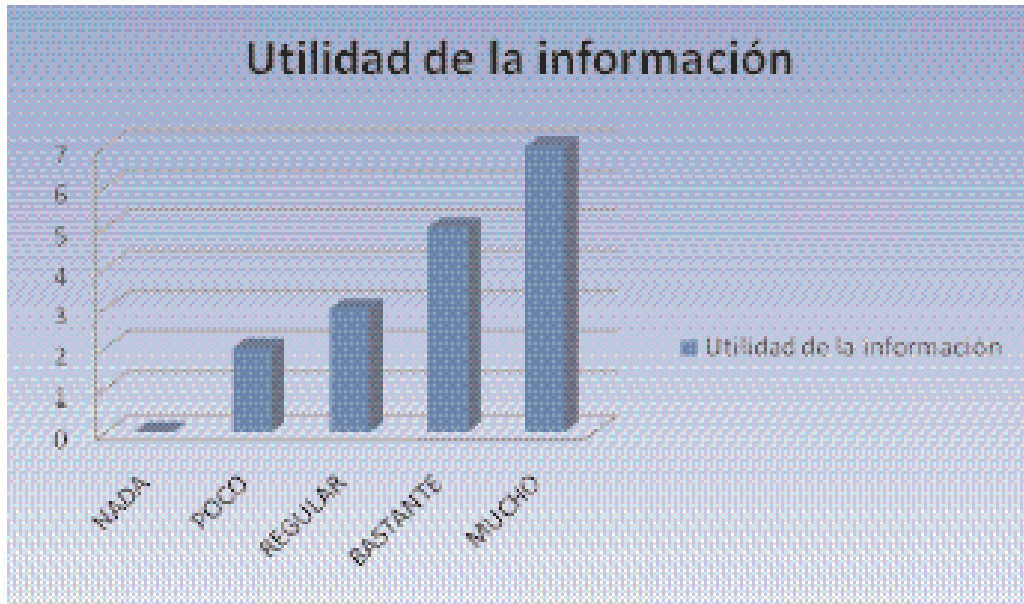
El grado de conocimiento sobre la acondroplasia que tenían los padres antes del nacimiento de su hijo era nulo en el 82% de los casos, poco en un 12% y sólo en un 6% era bastante. Sin embargo, tras el nacimiento buscaron bastante (35%) o mucha (53%) información.



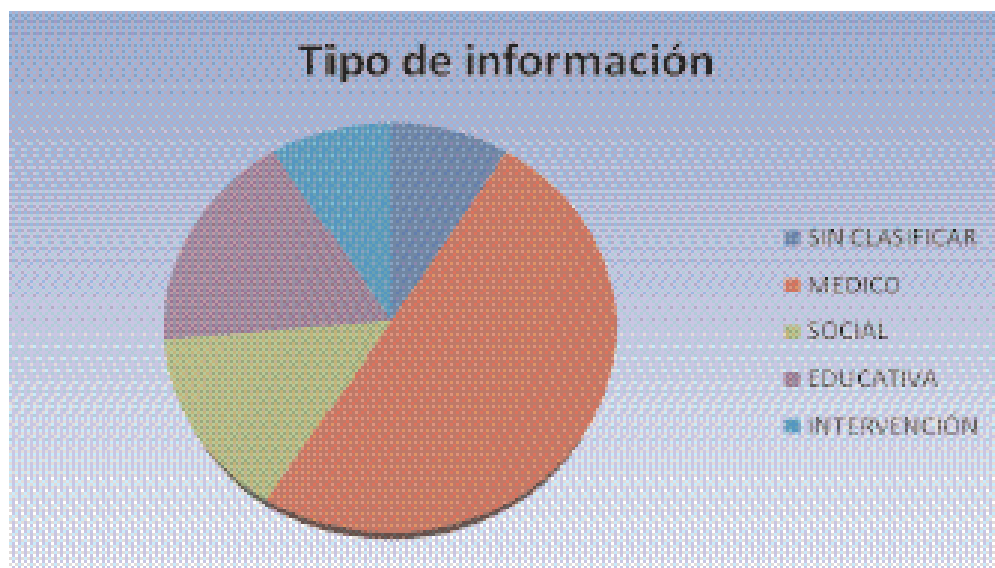
El medio más utilizado en la búsqueda de información de las familias es internet (48%). En segundo lugar se valora la información recibida por los profesionales (27%), seguida por la que proporcionan libros (9%) y asociaciones de padres específicas sobre acondroplasia (9%) y finalmente las revistas (6%).



LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON ACONDROPLASIA; INTERVENCIÓN EN LA FAMILIA



La información encontrada por las familias, en un 41% ha sido muy útil o bastante útil (29%). Sin embargo, un tanto por ciento significativo responde que ha sido regular (18%) y un 12% manifiesta que fue poco útil.



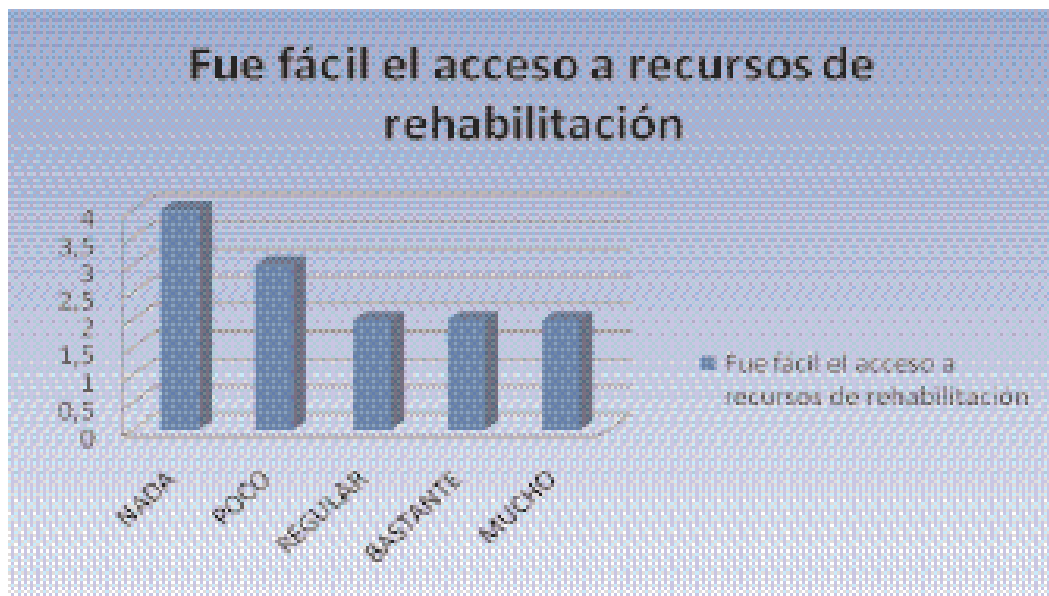
En cuanto al tipo de información encontrada, la más encontrada es la médica, en un 50%, seguida de la educativa (18%), la social (15%) y finalmente la de intervención (9%) o sin clasificar (9%).



NECESIDADES EDUCATIVAS ESPECIALES. CALIDAD DE VIDA Y SOCIEDAD ACTUAL



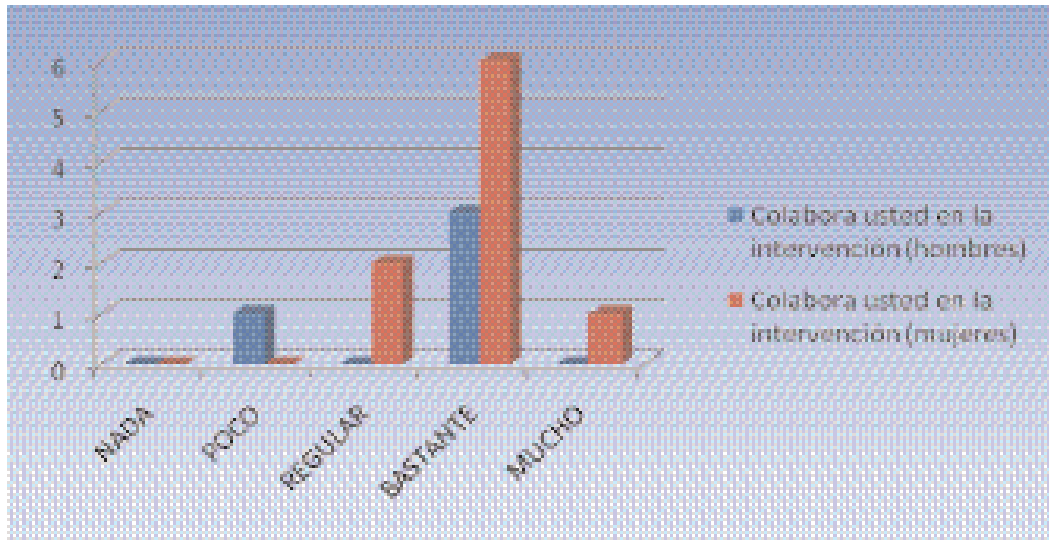
El grado de respuesta de los profesionales médicos a las necesidades de información y atención de las familias de niños con acondroplasia, en su mayoría, ha sido regular (41%), un tanto por ciento importante manifiesta que ha sido poco (29%), el 24% afirma que bastante y un 6% dice que fue nulo.



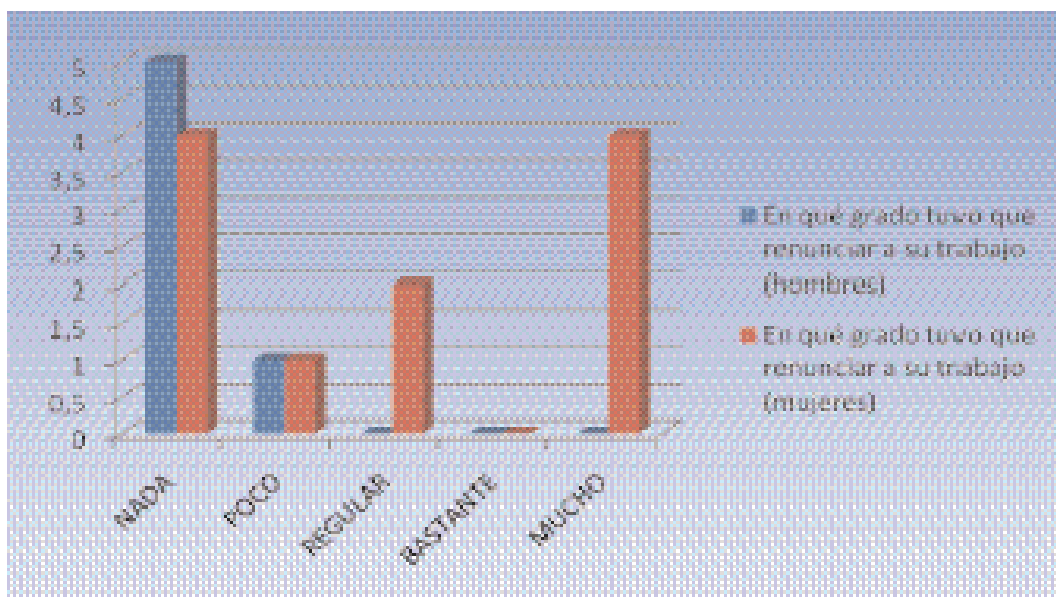
El acceso a los recursos de rehabilitación o Atención Temprana, en general no ha sido muy sencillo. En el 31% de los encuestados no tuvo ninguna facilidad para el acceso, el 23% poca, un 15% regular, otro 15% bastante y el 15% restante mucha.



LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON ACONDROPLASIA; INTERVENCIÓN EN LA FAMILIA



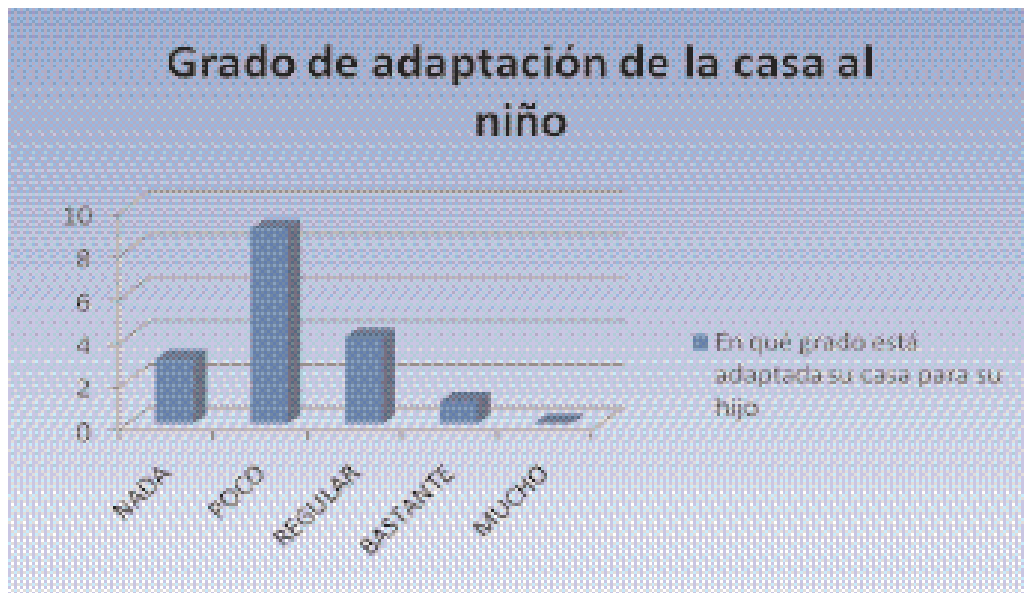
En lo referente a la pregunta de la colaboración en la intervención de su hijo, tanto padres como madres responden que es bastante, las madres en un 75% y los padres en un 67%. Sólo un 25% de los padres responden que es poca y un 22% de las mujeres contesta que es regular, frente a un 11% de las mismas que afirma que es mucha.



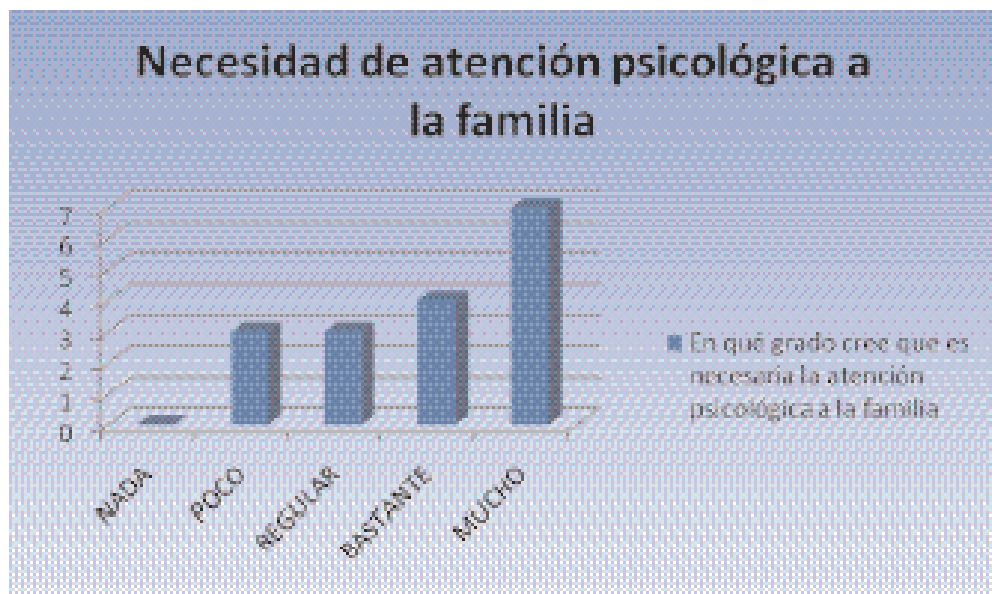
El grado de renuncia al trabajo es claramente más significativo en mujeres que en hombres. Los hombres, de forma mayoritaria, no han renunciado al trabajo nada (83%) o han renunciado poco (17%). Sin embargo, las mujeres que han tenido un hijo con acondroplasia renunciaron mucho a su actividad laboral en un 36%, otro 36%, por el contrario, no renunció en ningún caso a su trabajo, finalmente un 18% de las madres encuestadas manifestó que la renuncia fue regular y un 9% que fue poca.



NECESIDADES EDUCATIVAS ESPECIALES. CALIDAD DE VIDA Y SOCIEDAD ACTUAL



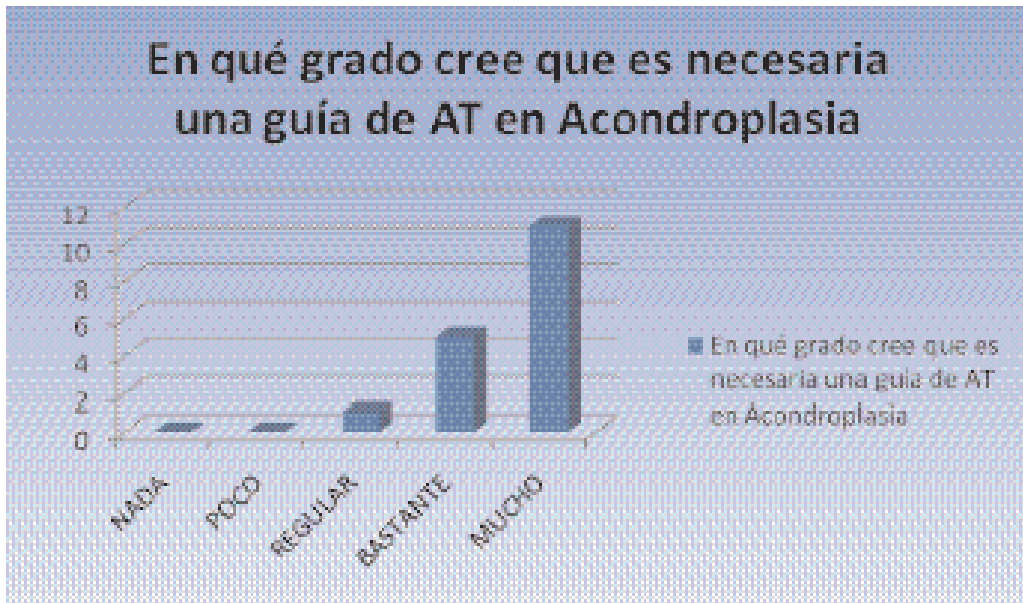
Centrándonos en el grado de adaptación de la casa a las necesidades del niño con acondroplasia, las familias responden en un 53% de los casos que ésta es poca, en un 24% que es regular, en un 18% que no existe tal adaptación y en el 6% restante que es bastante.



La necesidad de atención psicológica de la familia se refleja en esta pregunta. Un porcentaje considerable piensa que es muy necesaria (41%), seguido de otro que cree que es bastante importante (24%). Sólo un 18% opina que esta necesidad es regular, con otro 18% que afirma que es poca.



LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON ACONDROPLASIA; INTERVENCIÓN EN LA FAMILIA



La creación de una guía de Atención Temprana en Acondroplasia se considera necesaria por un porcentaje elevado de las familias. Un 65% cree que es muy necesaria y un 29% que es bastante necesaria. Sólo un 6% alega que esta necesidad es regular.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Tras la realización de este estudio a familias de niños que padecen acondroplasia podríamos concluir, en primer lugar, que el grado de conocimiento sobre la acondroplasia que poseían los padres antes del nacimiento de su hijo era nulo, como manifiestan gran parte de los encuestados. Esto demuestra que la acondroplasia es una discapacidad desconocida y, sobre todo, para las familias, ya que, en la mayoría de los casos, esta discapacidad sucede por una mutación espontánea y puede darse, en un 90% de los casos, en parejas en las que no hay antecedentes.

Sin embargo, todos buscaron bastante o mucha información tras el nacimiento del niño. Se puede afirmar, por tanto, que las familias presentan un gran interés por recabar datos sobre la acondroplasia y su tratamiento. Esta necesidad de información de los padres es un proceso lógico que les ayuda a superar el shock que les produce el diagnóstico.

La información encontrada por las familias, en general ha sido útil, por lo tanto se deduce que, para los padres, cualquier tipo de información es valiosa. Sin embargo, hay que tener en cuenta que un tanto por ciento significativo responde que le ha sido de poca ayuda, quizá porque, como se refleja en el estudio, la mayoría de la información que encuentran es de tipo médico y para las familias es fundamental también recibir otros datos, tanto de tipo educativo como social y de intervención.

Por otra parte, estos datos darían a entender que la acondroplasia no es una patología excesivamente conocida por los profesionales de sanidad y por tanto la información que manejan y la que le proporcionan a las familias es escasa. Además podríamos pensar también que no hay una buena atención inicial durante los primeros momentos del diagnóstico por parte de los médicos que atienden a los padres.

El acceso a los recursos de rehabilitación o Atención Temprana, en general no ha sido muy sencillo. Se puede concluir, entonces, que no hay información inicial después del diagnóstico sobre los recursos de Atención Temprana a los que pueden acudir, ni tampoco hay facilidad de acceso a los mismos para las familias afectadas.



NECESIDADES EDUCATIVAS ESPECIALES. CALIDAD DE VIDA Y SOCIEDAD ACTUAL

En lo que se refiere a la implicación activa de los padres en el proceso, podemos llegar a afirmar, después de esta investigación, que las madres son las más involucradas, aunque también los padres (en menor medida) colaboran en el tratamiento.

En general, son las madres las que renuncian a su trabajo para el cuidado del hijo con discapacidad, son las que se implican en el proceso de intervención y las que participan en el mismo. Los padres se muestran, en su mayoría, más al margen. Asimismo, debemos considerar también, como dato significativo, que las familias encuestadas demandan una atención psicológica en todo el proceso de acompañamiento.

La creación de una guía de Atención Temprana en acondroplasia puede ser un paso importante. Las familias encuestadas consideran que es así. Creen que es un documento necesario para ellas. Podemos afirmar, entonces, que su elaboración y difusión llevará a un mejor tratamiento y atención a niños con acondroplasia y será un apoyo fundamental para estas familias.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AAVV (2000). Libro Blanco de la Atención Temprana. Madrid: Real Patronato de Atención a Personas con Discapacidad.

AAVV (2001). Atención Temprana. Orientaciones para la calidad. Manuales de buena práctica. Madrid: FEAPS.

Ain, M. C., & Browne, J. A. (2004). Spinal arthrodesis with instrumentation for thoracolumbar kyphosis in pediatric achondroplasia. *Spine*, 29(18), 2075-2080.

Brust, J. S., Ford, C. V., & Rimoin, D. L. (1976). Psychiatric aspects of dwarfism. *American Journal of Psychiatry*, 133(2), 160-164.

Collins, W. O., & Choi, S. S. (2007). Otolaryngologic manifestations of achondroplasia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 133(3), 237-244.

Cunningham, C. y Davis, H. (1985). Trabajar con padres, marcos de colaboración Madrid: Siglo XXI.

Forehand, R. (1993). Twenty years of research on parenting: does it have practical implications for clinicians working with parents and children?. *The Clinical Psychologist*, 46 (4), 169-176.

Frey, G., & Palmer, D. (1998). Achondroplasia (Dwarfism). 29-35.

García Sánchez, F.A. (2002a). Atención Temprana: elementos para el desarrollo de un Modelo Integral de Intervención. *Bordón*, 54 (1), 39-52.

Gollust, S. E., Thompson, R. E., Gooding, H. C., & Biesecker, B. B. (2003). Living with achondroplasia: attitudes toward population screening and correlation with quality of life. *Prenat Diagn*, 23(12), 1003-1008.

Hernandez, M. I., & Gonzalez, M. A. (2000). Perfil psicologico en niños con baja estatura por acondroplasia / Psychological profile of achondroplastic children. *Revista de Psiquiatría Infanto Juvenil*, 87-94.

Horton, W. A., Hall, J. G., & Hecht, J. T. (2007). Achondroplasia. *Lancet*, 370(9582), 162-172.

Morris, J. V., & MacGillivray, R. C. (1953). The mental capacity in achondroplasia. *Journal of Mental Science*, 547-556.

Navarro Góngora, J. (1998). Familias con personas discapacitadas. Salamanca: Consejería de Sanidad y Bienestar Social. Junta de Castilla y León.

Navarro Góngora, J. (1999) ¿Qué podemos hacer? Preguntas y respuestas para familias con un hijo con discapacidad. Salamanca: Consejería de Sanidad y Bienestar Social. Junta de Castilla y León.

Odom, S.L. y Kaiser, A.P. (1997). Prevention and early intervention during early

Palacios, J. y Rodrigo, M.J. (1998). Familia y desarrollo humano. Madrid: Alianza.

Perpinán, S. (2003b). La intervención con familias en los programas de Atención Temprana. En I. Candel (Coord.). Atención Temprana. Niños con Síndrome de Down y otros problemas de desarrollo (pp. 57-79). Madrid: FEISD.



LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON ACONDROPLASIA; INTERVENCIÓN EN LA FAMILIA

Perpiñán, S. (2003a). Generando entornos competentes. Padres, educadores, profesionales de Atención Temprana: un equipo de estimulación. *Revista de Atención Temprana*, 6 (1), 11-17.

Schkrohowsky, J. G., Hoernschemeyer, D. G., Carson, B. S., & Ain, M. C. (2007). Early presentation of spinal stenosis in achondroplasia. *J Pediatr Orthop*, 27(2), 119-122.

Solís-Camará, P y Díaz Romero, M. (1999). ¿Quién educa a los padres?. Formación de líderes en paternidad. Un enfoque para la prevención e investigación. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 31 (3), 513-526.

Varios Autores (2003). *Criterios de Calidad Estimular. Para niños de 0 a 3 años*. Murcia: Dirección General de Familia y Servicios Sectoriales. Consejería de Trabajo, Consumo y Política Social. Edición electrónica: www.carm.es/ctra/atenciontemprana/

Fecha de recepción: 28 febrero 2009

Fecha de admisión: 19 marzo 2009