

**¿Cuál es el impacto emocional de las madres con hijos/as diagnosticados con
Síndrome x Frágil?**

**Levantamiento de antecedentes, orientados a la primera contención de madres
con niños con síndrome X frágil.**

Universidad Academia de Humanismo Cristiano

Facultad de Ciencias sociales, Escuela de Psicología

Seminario de grado I sección

Autora: Anais Mariell Magaña Carrasco

Profesora guía: Carolina Bienzobas

Artículo para optar al grado de Licenciada en Psicología y título de Psicóloga

Santiago, Agosto 202

Resumen/ Abstract

El presente artículo consta de una investigación que tiene por objetivos, por una parte, visibilizar el síndrome X frágil en Chile, el cual a pesar de ser uno de los síndromes genéticos más comunes, es poco conocido tanto por especialistas como por familiares de niños que lo padecen. El dar a conocer el síndrome podría evitar un diagnóstico tardío o erróneo, lo cual beneficiaría el proceso de intervención con profesionales a cargo. Por otra parte, esta investigación está orientada a conocer las vivencias de madres con hijos diagnosticados con SXF para así poder identificar las emociones que surgen posterior al diagnóstico del especialista y de esta forma establecer antecedentes los cuales serían útil en el proceso de contención. De esta misma forma demostrar que padres y madres necesitan y requieren una red integral que les brinde apoyo.

La metodología de esta investigación es de carácter cualitativa, donde la principal herramienta que se utilizará son entrevistas semiestructuradas. La muestra consta de un estimado de 3 familias donde el foco principal son las madres, ya que existe un factor genético hereditario el cual tiene por consecuencia un impacto en la mujer.

Palabras claves: Discapacidad intelectual, Síndrome X frágil (SXF), Madres, Impacto emocional.

INTRODUCCIÓN Y PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

En Chile, el síndrome de X frágil (SXF) corresponde a una discapacidad cognitiva, poco conocida, no obstante, dicho síndrome corresponde a la causa más frecuente de discapacidad cognitiva heredada y la segunda discapacidad genética más común después del síndrome de Down, pero, a diferencia de esta, no tienen un fenotipo o rasgos físicos característicos ni patologías asociadas. Se presenta en grados variables como leve o moderada, trastornos de conducta y rasgos del espectro autista.

Además, se expresa en 1 de cada 4 mil hombres y en 1 de cada 8 mil mujeres de la población. No hay datos exactos de la cantidad de personas con esta discapacidad cognitiva en Chile, pero se estima que deben ser unos 5 mil casos (Tapia. P, 2020).

El (SXF) corresponde a una anomalía ligada al cromosoma X, la cual afecta fundamentalmente a los hombres y es transmitido por las madres. Este síndrome se debe a la falta de una proteína, llamada FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein), sintetizada por el gen FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1) que es responsable de los síntomas del Síndrome X Frágil. Cabe señalar, que el grado de afectación es variable, puede oscilar desde una discapacidad intelectual leve a una discapacidad intelectual asociada al Trastorno del Espectro Autista (TEA). Incluso es posible que en ocasiones sólo se exprese como un trastorno del aprendizaje o problemas emocionales, en cuyo caso se habla de SXF de funcionamiento elevado. Si bien la discapacidad intelectual es el síntoma más característico las manifestaciones de este síndrome son complejas. “La sospecha clínica de SXF se basa en un fenotipo físico, cognitivo y conductual, y el

diagnóstico se confirma mediante el estudio genético molecular del gen FMR1, mediante biología molecular con una extracción de sangre” (Asociación Catalana Síndrome X Frágil [ACSXF], 2012)

Así entonces, en Chile la detección o diagnóstico del SXF, ocurre generalmente no antes del año o año y medio de vida del infante, producto del resultado de la aplicación de test o pruebas de seguimiento realizados en salas cuna y/o jardines infantiles. Esto sin duda genera un quiebre o impacto familiar, en particular a los cuidadores del niño/a, pues como menciona Don Eduardo V. Brignani Perez, reconocido Psicólogo asesor de la Asociación Catalana del SXF en Barcelona, *“Un hijo que nace es heredero de los sueños y expectativas de sus padres”*. He aquí, el foco de este análisis, el cual tiene por objetivo sentar las bases diagnósticas para dirigir tratamientos orientados a la primera contención familiar, desde el pilar maternal, toda vez que como se ha descrito, es la madre quien asume de buenas a primera, cierta responsabilidad en la transmisión del síndrome.

Por otra parte, se sabe que los niños con SXF tienen que estar en un constante contacto o apoyo, por parte de distintos especialistas como lo son fonoaudiólogos, psicólogos, neurólogos, terapeutas ocupacionales, etc. Pero ¿qué pasa con los padres?, ¿cuál es el estado emocional con el que asimilan la situación?, ¿cómo viven el proceso?, ¿necesitarán la ayuda de especialistas? Estas interrogantes son las que se buscan responder esta investigación, a partir de la experiencia que han tenido las madres a entrevistar. Así entonces, este estudio pretende investigar el impacto emocional que tienen los padres, en particular las madres, producto de un diagnóstico de discapacidad intelectual a sus hijos/as, en particular con SXF. Ello con el objetivo de dar a conocer

dicho síndrome y generar antecedentes que permitan evaluar o sensibilizar respecto de la necesidad de integrar como parte de la red de apoyo a niños/as con SXF especialistas orientados a dar contención emocional a los Padres con hijos/as con SFX y/o con diagnóstico relacionados con discapacidades cognitivas.

Marco teórico:

¿Qué es el síndrome X Frágil?

Para contextualizar esta investigación se debe tener en consideración que “Los síndromes genéticos corresponden a una alteración genética, la cual puede producir alteraciones en el proceso madurativo del sistema nervioso y, verse éstas, reflejadas en el desarrollo psicomotriz y cognitivo del niño” (Guttman Barcelona, s.f).

El Síndrome X frágil es también conocido como síndrome de Martin-Bell, este segundo nombre no es utilizado con frecuencia por especialistas, pero sin duda forma parte importante de la historia del síndrome, pues es en el año 1943 cuando Martin y Bell deciden hacer la primera publicación (Síndrome X frágil, libro de consulta para familias y profesionales) correspondiente a un cuadro clínico de “retraso mental” que afecta a hombres. Cabe mencionar que el término retraso mental no es utilizado en la actualidad, en su reemplazo especialistas y familiares utilizan el término discapacidad intelectual el cual es definido por APA como una discapacidad del desarrollo caracterizada por limitaciones leves a profundas en la función cognitiva (por ejemplo, aprendizaje, resolución de problemas, razonamiento, planificación) y en el comportamiento adaptativo, lo que afecta la capacidad de adquirir habilidades típicas para el grupo de

edad de uno cuando era niño o necesarias para el funcionamiento independiente posterior como adulto (American Psychological Association, s.f).

La investigación, hecha por Martin y Bell adquiere sentido y fuerza ya que gracias a esta hoy en día se puede identificar rasgos característicos de este síndrome, debido al fenotipo en particular que este posee y que fue identificado en aquel año.

Por otra parte, el síndrome recibe ese nombre debido a que en el cromosoma X, en uno de sus extremos, tiene un sitio denominado frágil, producto de una ruptura de este que es causada por una expansión de una parte del gen, “si esta expansión es muy grande, interfiere con la producción de la proteína X frágil, la que es importante para el desarrollo normal del cerebro” (Corporación x frágil Chile, s.f).

En cuanto a las características del Síndrome X Frágil, es posible afirmar que este conlleva a la discapacidad intelectual, la cual podemos encontrar desde un nivel leve a moderado, que trae consigo dificultades en distintas áreas sociales.

Por otra parte, las características físicas no son muy notorias, sin embargo, un especialista debiese tener la capacidad para identificarlas y asociarlas a la condición de SXF, ya que a pesar de ser pocas y no muy distinguidas a simple vista son propias del síndrome. En hombres destacan las siguientes características físicas: cara alargada con frente amplia y mentón prominente, orejas grandes y delgadas, hiperlaxitud articular (con movilidad aumentada), testículos grandes (macroorquidismo); tras iniciar la pubertad, las características físicas que van variando o apareciendo según la edad del individuo. Por otra parte, las características conductuales presentes son las siguientes: discapacidad intelectual (leve-moderada), retraso en la aparición del lenguaje, hiperactividad con

déficit de atención, evitación de la mirada y comportamiento de tipo autista (Manual Síndrome X Frágil, s.f). Cabe señalar, que es importante el conocimiento de estos fenotipos característicos del síndrome para poder realizar de forma temprana la atención requerida por distintos especialistas, los que puedan intervenir, beneficiar y mejorar la calidad de vida de estas personas.

Dicho sea de paso, la discapacidad intelectual no solo genera un impacto en la persona afectada, sino que también en su entorno más cercano, el cual de forma consciente o inconsciente generalmente siempre crea expectativas sobre el individuo. Lo anterior se entiende como la visión de un hijo deseado o imaginario previo a su nacimiento, las familias tienen ideas de cómo será, crean expectativas sobre el niño(a) que viene en camino y en base a esto son creadas las condiciones favorables para su desarrollo. Según lo anterior, a partir del diagnóstico de un hijo con SXF, los padres deben vivir con dicha realidad durante toda la vida y/o maduración de la intimidad familiar. De allí que la aceptación es la piedra angular para avanzar, detectar y adecuar la vida familiar, y así iniciar un proceso de rehabilitación, desarrollo e inserción de este hijo.

El SXF, por ser un desorden ligado al cromosoma X, lo padecen fundamentalmente los varones y es transmitido por las mujeres (Guillermo Glover Lopez, 2006) he aquí el foco de esta investigación, la cual se centra en el impacto emocional de las madres, posterior al diagnóstico clínico de su hijo. El concepto de "impacto" se utiliza en esta investigación para referirse a un quiebre que se produce posterior al diagnóstico. Se puede intuir que existe "un antes y un después" en la vida de las madres, ya que deben saber afrontar y asimilar la situación de una forma distinta a la esperada.

Realidad y necesidades de las familias con hijos afectados por SXF

Cuando se aproxima el nacimiento de un hijo, los padres, que son los primeros en asumir el rol de cuidadores, generan de forma consciente o inconsciente expectativas sobre el mismo, creando distintos escenarios óptimos para su crecimiento. Pero ¿qué sucede cuando este desarrollo psicomotriz y conductual no avanza, quedando detenido en el tiempo? La imagen ideal que habían creado de su hijo desaparece o mejor dicho cambia y junto a esto surgen nuevas interrogantes y emociones. Dentro de las cuales destacan sentimientos de dolor, consternación, decepción, duda, culpabilidad, vergüenza, angustia y temor (Carmita Villavicencio-aguilar, Marcos romero morocho, Wilson Peñaloza Peñaloza, 2018).

Los padres experimentan distintas etapas de duelo. Este concepto es utilizado para referirse a las expectativas que existían antes del diagnóstico hasta alcanzar la aceptación de la discapacidad de su hijo y las distintas emociones que esto conlleva. El modelo propuesto por Kübler-Ross sobre la teoría del duelo dice tener 5 fases donde en estas encontramos la negación, la ira, la negociación, la depresión y la aceptación (Canovas, 2019). La negación aparece cuando se niega la existencia de dicha discapacidad, en esta etapa también surge el sentimiento de culpa e interrogantes como ¿Por qué a mí?, posterior a la fase de negación viene la ira la cual se ve evidenciada cuando nada parece estar bien, no hay una sensación de conformidad con la situación actual y esto produce rabia que será descargada en personas o hasta el destino que causó esto, o eso suponen los padres. Más adelante se encuentra la fase de negociación caracterizada por la búsqueda de sanación donde se quieren encontrar soluciones a esta

angustia y opciones que ayuden a su hijo, en la etapa de depresión existe la tristeza por lo que ya se perdió, aquí los padres suelen dimensionar sus expectativas con respecto a los límites potenciales del niño para su crecimiento y finalmente se encuentra la fase de aceptación la cual trae consigo equilibrio y tranquilidad, lo más importante está en la visión que estos tienen de su hijo, reconocen que tiene fortalezas y debilidades como cualquier otro individuo (C. Aguilar, M. Romero, W Peñaloza, 2018).

En el caso del síndrome X frágil se vive una situación similar pero el gran peso recae en la madre, considerando que es una condición genética heredable en el cromosoma X, donde la madre es la portadora. El hecho de que exista un diagnóstico en el hijo genera dificultades en la estabilidad de la pareja y el contexto familiar. Los padres de este niño afrontan la situación de forma distinta, aunque pueden llegar a experimentar emociones y sensaciones similares. Aunque afecte a toda la unidad familiar, en la mayoría de las situaciones son las madres las que asumen el rol de cuidadoras, papel para el cual no están preparadas y que, en multitud de casos asumen sin recibir el apoyo y ayuda adecuados para enfrentarse a esta situación (Raquel Suriá Martínez, 2011).

En España los estudios sobre el síndrome x frágil están más adelantados que en Chile. El psicólogo Eduardo Brignani asesor de la Asociación Catalana del síndrome x frágil Barcelona a lo largo de su carrera profesional ha vivenciado distintas experiencias que los padres han tenido a propósito de tener un hijo con alguna discapacidad intelectual.

Objetivo General

- Identificar el impacto emocional en madres con hijos/as diagnosticados con SXF.

Objetivos Específicos

- Dar a conocer el Síndrome X frágil.
- Conocer vivencias de madres con hijos con SXF.
- Identificar pautas de apoyo para atender las necesidades de padres con SXF.

Identificación de las Preguntas de Investigación

¿Cuál es el impacto emocional de las madres con hijos/as diagnosticados con SXF?

¿Qué es el síndrome X Frágil?

PLAN METODOLÓGICO

Diseño Metodológico

Dada la naturaleza de esta investigación cualitativa, en una primera instancia se recopilaron antecedentes asociados al Síndrome x Frágil, donde se intentará responderán a las siguientes preguntas; ¿Qué es el Síndrome X Frágil?, ¿Cómo se hereda el Síndrome X Frágil?, ¿Cuáles son sus características? ¿Cuál es la realidad y necesidades de las familias con hijos afectados por SXF?

Luego, se identificarán familias con hijos con SXF, con el propósito de entrevistar a las madres con hijo con SXF, y así levantar información sobre el impacto emocional que conlleva el diagnóstico de este síndrome. De importancia será develar sus vivencias, quiebres y necesidades, tanto a nivel personal como familiar. Se espera entonces, que

esta información sea posible de categorizar para un posterior análisis y así ponerla a disposición para el diseño de planes de acción y/o apoyo para la contención o programas de apoyo a familias con niños/as con discapacidad intelectual y/o cognitiva.

De esta forma, la metodología que se aplicará será investigativa de carácter cualitativa, lo que permitirá levantar información a un análisis bibliográfico y entrevistas semiestructuradas a cuidadores de Niños con Síndrome X Frágil.

Participantes y Muestra

Con el propósito de levantar información sustancial respecto de familias con hijos con SXF, se ha estimado una muestra de 8 familias, con foco en las madres de hijos con Síndrome X Frágil.

El contacto será a través de una imagen que contenga toda la información con respecto al proyecto de investigación, esta será difundida a través de las redes sociales como lo son Facebook y WhatsApp en ambas redes existen grupos de la corporación x frágil donde podemos encontrar a las madres de los niños diagnosticados, esta imagen será difundida de forma que la persona que se quiera contactar conmigo tendrá toda la información en el folleto (un breve resumen de la investigación, objetivos de la misma y mi contacto telefónico), esto al mismo tiempo permite la idea de que sea voluntaria la entrevista y la colaboración con la misma, ya que no se esta obligando a nadie a participar sino que queda a disposición de cada madre.

Estrategias de Producción de Información

Considerando que la mayor dificultad es el contactar a madres con hijos con SXF, se contactará a fundaciones y/o corporaciones orientadas a apoyar grupos o familias con hijos con discapacidad intelectual, a saber, Corporación X frágil de Chile y Fundación Descúbreme, en caso de ser necesario.

A través de preguntas guiadas se harán entrevistas semiestructuradas a distintas madres de Chile.

La técnica a utilizar será el análisis de datos de contenido, esta posibilita sistematizar las respuestas descriptivas de cada madre con respecto a sus propias vivencias del proceso que conlleva tener un hijo con x frágil. Asimismo será todo categorizado en distintas dimensiones y temas a tratar esto junto con cada respuesta obtenida.

Aspectos Éticos del Proyecto

Se hará entrega de un consentimiento informado, el cual tiene como lineamiento principal la confidencialidad. En él se indicará que se está realizando una investigación por parte de una estudiante de cuarto año de la carrera de psicología supervisada por una docente a cargo.

Dicha entrevista tiene por objetivo identificar el impacto emocional de madres con hijos diagnosticados con síndrome X frágil. La participación de estas mujeres en el estudio es de forma voluntaria, lo que quiere decir que su participación inicia y acaba cuando ellas decidan.

También se indicará que la información y resultados obtenidos se hará llegar a los principales beneficiarios, los cuales son las madres y familias de la Corporación de X

Frágil en Chile, así como también a otras corporaciones que hayan ayudado en la investigación, como lo es el caso de la corporación de Argentina que brindó material teórico. La información recopilada ayudará a distintas madres y familias que estén pasando por lo mismo y necesiten respuestas ante las distintas interrogantes que surgen en el proceso.

Plan de Análisis

Respecto del plan de análisis, este aplicaría al levantamiento de información a través de la materialización de entrevistas a madres con hijos con discapacidad cognitiva, en particular con Síndrome X Frágil. Según lo anterior los elementos principales del plan de análisis serían:

- Transcripción y análisis de información.
- Categorización y/o clasificación de antecedentes.
- Análisis de resultados y conclusiones.

Por otra parte, será realizado un plan de análisis de contenido donde la información obtenida en las entrevistas será categorizada y sistematizada en categorías y subcategorías con respecto y en relación a las vivencias maternas personales de cada mujer entrevistada.

Categorías como

Factibilidad del Proyecto

Considerando el aporte potencial del proyecto, el cual dice relación con dos pilares fundamentales, por una parte, difundir y dar a conocer el SXF y por otra, sensibilizar respecto a la necesidad de apoyar las familias y madres con hijos/as con SXF u otra discapacidad intelectual o cognitiva, la principal dificultad, pasa por la posibilidad de contactar a madres dispuestas a dar testimonio de su vivencia en particular. Cabe señalar, que intuitivamente, es posible afirmar que madres con hijos con X frágil puedan sentirse expuestas, o no preparadas para enfrentar una entrevista de esta naturaleza, entendiendo que cada experiencia es personal.

En caso de que parte del proceso se vea obstaculizado producto de las dificultades anteriormente planteadas, se realizará la siguiente propuesta preventiva: De no poder establecer un contacto o un primer encuentro con las madres serán contactados en su lugar profesionales especialistas en el síndrome, los cuales a través de sus relatos puedan contar las vivencias que estos han tenido con los cuidadores de niños con SXF o, en su defecto, serán contactados familiares de las mismas madres de estos niños, ya sean padres, abuelos, tíos que de forma voluntaria quisieran aportar con antecedentes relevantes para este levantamiento de información. Estas personas serán contactadas mediante la corporación X frágil de Chile.

Se hará entrega de un consentimiento informado donde se explicita la confidencialidad de la entrevista a realizar, esto producto de que cada madre dará su relato personal según la experiencia que ha tenido. Puede que suceda que más de una mujer no quiera visibilizar la situación que vive con su hijo por lo tanto lo anterior tiene como finalidad evitar la sensación de sentirse expuestas ante la narración de su relato. También se

informará que es un espacio seguro donde se pueden expresar abiertamente y no serán juzgadas.

Categoría	Subcategorías	Respuestas de entrevistadas
1. Expectativas	1.1 Hijo imaginario 1.2 Relación de pareja 1.3 Relación con la familia	<p>E1 1.1 “Lo primero que pienso al momento de tener un hijo es como compañía, guiar a un ser humano a que sea mejor persona, que pueda ser feliz, también me hace feliz la idea de compartir la vida con un pedacito de mí, con algo mío.”</p> <p>“Con el nico igual quería otra cosa, quería que fuera también, egoístamente, una compañía, un soporte más adelante para su hermano, entonces ahí tenía expectativas, me había proyectado con ser abuela, ya sabía que con el nacho no, entonces diría que fue más brusco el golpe con el nico.”</p> <p>E2 1.1 “mis expectativas siempre hacer lo mejor que se pueda”</p> <p>“Yo creo que hasta ahora siento lo mismo, pero es como que uno aprende a vivir con el dolor, se aprende a vivir así, pero se quiebra todo porque ya no está el futuro que uno quiere para él, ya no están los planes que quiero para él, ya no está el colegio que quiero para él, ya no están las mismas ganas de poder llevarlo a un cumpleaños, se quiebra todo”</p> <p>E1</p>

		<p>1.2 “Nunca estuvimos juntos pero el cuándo se dio cuenta que el nachito era distinto le dio mucha rabia y obviamente que se alejó eso es verdad, no estábamos como pareja, pero se alejó y me atrevo a decir que aún no lo acepta.”</p> <p>1.3 “Alegría, siempre siento que los niños vienen a alegrar una casa, un hogar, como con su inocencia con su pureza, en las condiciones que vengan adversas o no, siempre vienen en el momento que se necesita y para mí siempre son alegría.”</p> <p>“A veces los tíos discriminan más que la gente externa.”</p> <p>E2</p> <p>1.3 “yo tengo una hermana gemela, que el Maxi son sus ojos, como el mayor, pero el mayor igual pero ya es adolescente, pero ella el amor que le tiene es tan grande que yo nunca tuve que decirle nada, ella siempre actúo y actúa a base como del amor, pero en cuanto a mis papas y mis demás hermanos siento que no me entendieron en su momento, ni me entienden tampoco, entonces no me interesa, de verdad que me no interesa hacerlo.”</p> <p>1.2 “Yo me quebré tanto que el no pudo ver ósea no pudo permitirse, eh llorar delante de mí”</p> <p>1.2 “Él siempre optimista, el siempre...como me decía yo le tengo fe al niño, te tengo fe a ti y siempre pensando en positivo, siempre, siempre, siempre”</p> <p>1.3 Maxi es un niño especial y le dice, disculpa la palabra, mala cuea fue lo que le toco no más y yo escuche sin que ellos, baje no sé por qué baje, baje porque yo siento a Dios, Dios hizo que yo bajara, para que yo</p>
--	--	---

		<p>escuchara, yo me calle, yo soy de las que escucho y callo entonces sentí, que ellos sienten que yo saque la manzana mala del cajón entonces mi mama estaba ahí y mi mama no dijo nada, no hizo comentario y entonces yo ahí sentí, que no vale la pena</p> <p>E3</p> <p>7.2 “si, para ambos padres, para los dos, pero solamente lo tomé yo, mi marido no quiso, como que a él le costó mucho más asumir que el mati tenía algo, cuando yo le dije que había que llevar al mati a la teletón el no quería, la familia de el tampoco, mi marido me dijo la pagamos las terapias y yo le dije bueno si no quieres ir a la teletón no te voy a obligar, si no quieres no lo llevamos nomas pero me vas a tener que dar la plata para poder llevarlo yo”</p> <p>1.3 “yo creo que a él le costó mucho más aceptarlo y a la familia de él también, como que yo creo que se hacían los locos como que no querían enfrentar la situación. mi familia es distinta porque por ejemplo mi mama si me tenía que acompañar me acompañaba, mi papa me llevaba cuando no encontraba traslado”</p>
<p>2. Sospecha</p>	<p>2.1 Primeros meses</p>	<p>E2</p> <p>2.1 “No, es imposible verlo antes, porque ellos tienen aparte si como aspectos físicos en la cara y él no tiene nada de eso, nada entonces...solamente me di cuenta porque llego la edad y no hablaba”</p> <p>“Maxi empieza a aletear”</p> <p>E3</p> <p>“Yo me di cuenta que el Matías tenía algo cuando el tenía como 4 meses porque le costaba afirmar la cabecita, no balbuceaba, no hacia contacto visual y ahi, mi hermana es</p>

		<p>enfermera y me dijo no sabi el mati no sé cómo que algo tiene, como un presentimiento, deberías llevarlo a un neurólogo”</p> <p>“mati nada, tú lo parabas y parecía un monito porfiado, no tenía como fuerza ni en sus piernas ni en sus brazos, nada, él no se sentaba solito, no se giraba, si tu dónde lo dejabas él se quedaba”</p> <p>“el mati estaba feliz y aleteaba mucho, tenía muchos movimientos estereotipados, entonces al mati no le gustaba mirar a los ojos porque es como timito entonces como que lo relacionaban a que tenía autismo”</p>
<p>3. Conocimiento</p>	<p>3.1 Diagnostico 3.2 Tratamiento</p>	<p>3.1 “para el diagnóstico del nico lo primero que fue, fue rabia porque la situación fue distinta también, yo antes de quedar embarazada había hablado con médicos precisamente para estar segura, entonces es como rabia que como si nada hubiese resultado”</p> <p>“Cuando tuvimos que hacerle el diagnóstico al nico, ahí la genetista por primera vez nos habló de que por las características que yo le dije del nacho y las que estaba presentando el nico síndrome, entonces me hice el examen, se demora casi tres meses el resultado y en ese intertanto, empecé a averiguar sobre el síndrome, leí todo lo que había que tampoco es mucho y ahí no tuve dudas, inmediatamente antes de recibir el resultado sabía que era eso porque era calcado en el nacho en muchas cosas.”</p> <p>“La genetista, ningún neurólogo sabía”</p> <p>3.2 “con el neurólogo y fonaudiólogo y terapeuta ocupacional, también cuando el nacho entró en la adolescencia psicólogo y</p>

		<p>psiquiatra porque empezó más violento y medio depresivo. “ E2 3.1 “No, ósea yo siempre conocí la palabra, porque eran enfermitos porque viven en otro mundo, en otro mundo, entonces así yo supe... ahí me llevo a la corporación para hacerle el examen y ahí pude saberlo, porque fue mucho mejor, si se maneja de antes” 3.2 “el proceso fue empezar con la terapeuta ocupacional y la fono” E3 3.1 “...pero me dijo que tenía retraso del desarrollo, que era hipotónico e hiperlaxo y que tenía que llevarlo a terapias particulares, así como a fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional, kinesiólogo así una lista de terapeutas 3.2 “ella me dijo que tenía que llevarlo a la teletón”</p>
<p>4. Contención</p>	<p>4.1 Contención pareja 4.2 Contención familiar 4.3 Contención de algún otro tipo</p>	<p>4.1 “Y por otra parte Ignacio (pareja), él es mi compañero full, él vivió un proceso distinto al mío, pero también en él he encontrado mucha compasión y contención en el proceso también. “ 4.2 “Yo creo que me sentí muy sola en ese momento. Es que mi papá es un poco egoísta entonces él ve mucho como le afecta a el primero, entonces en ese sentido más que apoyar sentía que había que apoyarlo, mi mama es dura entonces no podría decir como le afectó o no porque ella dice tiramos pa delante, no se pone a pensar como “esto me afecta” “...en general no siento mucho apoyo por la familia total osea lo más cercanos, mis suegros</p>

		<p>se lo tomaron muy mal, mi hermana con mucha naturalidad los trata como cualquier niño, no hace ninguna diferencia, me apoya.”</p> <p>4.3 “Bueno, en mi caso en particular como yo he estado siempre en busca de algo más espiritual o más de conocerse uno mismo, yo creo que en el camino de las distintas terapias”</p> <p>E2</p> <p>4.2 “Si es que ellos son gente, son... él tiene a sus papas, sus papas son sus abuelos acá en Santiago, pero su mama, el papa, no hay papa, pero su mama vive allá en Petorca, entonces es como, como que la ve poco, pero ellos sí, ellos son un apoyo super importante hasta la fecha, en todo sentido, hasta económicamente a veces que, que cuesta”</p> <p>“estar con él, para mí el Maxi son mis ojos, son mi corazón son mis pulmones, estar con el”</p> <p>E3</p> <p>4.1 “pero si mi marido fue como más frio o él siempre me dice, que siempre había que haber uno fuerte porque no podíamos estar los dos en el suelo porque no se podía, entonces el trataba de hacerle el loco, no enfrentaba la situación”</p>
<p>5. Salud mental/Accesibilidad con especialistas</p>	<p>5.1 Ayuda psicológica para padres</p>	<p>E1</p> <p>5.1 “Debería ser como un tratamiento integral, dejarlos bien fortalecidos para enfrentar todo lo que se viene y después los niños con especialistas. Es como un shock entonces debería existir para todos los papas un especialista, hay muchos miedos, muchos estigmas, mucha discriminación entonces es algo si o si es algo que un</p>

		<p>especialista te tiene que ayudar.” E2 5.1 “Si, seria genial a mí siempre me dijeron, me dijo la neuróloga que tenía que ir a psicólogo, pero le comentaba que yo no pude trabajar más entonces era o pagar un psicólogo a mi o llevar al Maxi a terapia” “Si, total porque cuando yo decía que no podía, el Maxi no podía, entonces yo estando bien, tengo que estar bien para poder que el también este bien porque si yo lloraba, lloraba conmigo, entonces es como que el pilar de él soy yo, ¿y si el pilar esta malo?” “...porque la teletón si me presto ayuda psicológica”</p>
6. Vivencias maternas/Dificultades	6.1 Crianza compartida 6.2 Crianza solo un padre	6.2“...cuando se dio cuenta que el nachito era distinto le dio mucha rabia y obviamente que se alejó eso es verdad, no estábamos como pareja, pero se alejó”
7. Sentimientos experimentados	7.1 Culpabilidad 7.2 Comparación 7.3 Preocupaciones/miedos 7.4 Proyecciones 7.5 Aceptación / Negación 7.6 Rabia	<p>E1 7.3 “cuando estuve embarazada del nacho, era muy niña y en realidad más que expectativas en ese momento, lo que más tenía era incertidumbre y miedo y no saber cómo tratarlo, donde llevarlo, como ayudarlo” 7.5 7.6“y la negación es inmediata porque la rabia te lleva a un estado de negación y creo que después pasa un minuto de pena y de frustración y de que tení que matar toda la idea, todo lo imaginario y ya después la aceptación viene por sí misma cuando empiezas a vivir en el día a día.” “En general no siento muchas redes en la familia, por eso la constante preocupación de que va a pasar con los niños cuando yo no esté.”</p>

		<p>“a través de las terapias yo he podido ir encontrando más aceptación, los temas más espirituales o metafísicos me han ayudado a encontrarle otra mirada a la vida, como que la vida siempre es perfecta, la sociedad es la que crea una perfección para su provecho, para alimentar un sistema”</p> <p>E2</p> <p>7.5 “Jamás voy a olvidar que tenía dos opciones en mi cabeza, una era matarme para no verlo, así porque tengo dos primos que son x-frágil que están literalmente en otro mundo y la otra opción era esconderlo, para que no lo vieran”</p> <p>E2</p> <p>7.1 “Y lloré en dos días lo que alguien llora en toda su vida, así como que necesitaba, bueno y hasta la fecha, es como que hablar de él, es difícil, pero todo era malo, para mi todo era malo, todo era como un castigo, sigo sintiendo culpa”</p> <p>“Al principio yo le pedía, yo le lloraba, yo le preguntaba de que me dijera, que me culpara, que me echara la culpa, eso, eso era al principio porque yo lo necesitaba, él me decía, no que todo va a estar bien, que no era culpa mía entonces yo al principio sentía la necesidad de que el me culpara”</p> <p>7.2 “yo lo empecé a llevar al jardín, entonces ahí empezaron las comparaciones. De que porque las guaguas que yo tenía de uno a dos años hablaban más que él y dije yo lo voy a colocar en una escuela de lenguaje, fui y me dicen de que tenía que llevar un papel de un fono”</p> <p>E3</p> <p>7.1 “porque nosotros ¿qué es esto? retraso del desarrollo,</p>
--	--	--

		<p>¿por qué nació así?, tú te empiezas a cuestionar todo, aunque aún no me decían que era x frágil, pero uno ya, ¿que hice mal yo?, pensaba...pucha a lo mejor yo no lo motivo, nose no soy buena mama, me dio depresión post parto”</p> <p>“lo que más sentí al principio fue rabia, pena, la depresión, yo creo que me dio la depresión al principio cuando el mati entro a la teletón, las sesiones que me hicieron igual me sirvieron, también estaba con medicamentos, tuve que ir con un particular porque lloraba mucho”</p>
--	--	---

Discusión-Conclusión

Tal y como fue demostrado anteriormente y en desarrollo de la investigación como tal las madres con hijos con síndrome x frágil pasan por distintas etapas emocionales, dentro de los principales sentimientos que vivencian antes y posterior al diagnóstico encontramos sentimientos de culpabilidad, así como muchas interrogantes que buscan descifrar el porqué de las cosas que le están sucediendo, ellas se preguntan ¿Por qué me pasa esto a mi si soy tan buena? o ¿la vida se estará burlando de mí? Como parte esperable del proceso, también surge sentimientos de rabia y posteriormente y casi de forma instantánea viene la negación siendo este último uno de los sentimientos con mayor durabilidad en el proceso. Entendemos que la aceptación va de la mano con una cierta seguridad que se les pueda dar con respecto al futuro de sus hijos, se hipotetiza que, si el contexto social en el que están estas madres fuese más beneficioso para sus hijos esto las llevaría a aceptarlo o afrontarlo de mejor manera, pero muchas veces son las mismas personas de su entorno las que no dan esta seguridad, priorizan y le afecta directamente la crueldad de las personas así como también sus comentarios desafortunados, ser las principales cuidadoras y no confiar en nadie más porque según manifiestan “nadie los va a tratar como yo los trato”, todo lo anterior son factores que hacen que no se establezca un óptimo desarrollo del proceso para las madres.

Así mismo se concluye que es importante la existencia de un centro integral para las madres con hijos diagnosticados con síndrome x frágil, fue demostrado en esta investigación que tienen que estar bien psicológicamente para poder avanzar de forma general con su hijo, si ellas no están bien cuesta el doble salir adelante o si ellas lloran sus hijos también lo hacen, necesitan estar bien psicológicamente para fortalecer la crianza de sus hijos y seguir en su día a día como personas, porque antes que madres se consideran personas, mujeres que también tienen su vida aparte de la maternidad como lo es el trabajo que sin duda este sería un factor estresor para ellas por lo tanto para generar un mejor vivir es importante que tengan el acceso con algún especialista. Lo anterior no siempre será posible porque como ya sabemos el acceso a la salud mental es difícil en este país y se vuelve un proceso engorroso si es que no tienes la facilidad económica para asistir a un centro particular, dos de las tres madres entrevistadas

manifiestan que o es la terapia de su hijo o atención psicológica para ellas porque no pueden con ambas, lo cual nos lleva a cuestionarnos muchas cosas entre ellas lo complejo y discriminatorio del factor económico para las personas.

Las madres entrevistadas mantienen una relación actual con el padre de sus hijos, solo se da en el caso de una madre que con su primer hijo con discapacidad intelectual mantuvo una crianza sola sin el padre del niño, sin embargo, manifiestan tener un gran apoyo y contención por parte de sus parejas lo cual hace más llevador el proceso, en este caso en particular el foco esta puesto en las madres pero queda la interrogante abierta para saber que sucede con los padres que como fue demostrado muchas veces dicen tener que ser ellos los fuertes porque no pueden estar ambos padres con un ánimo decaído o como ellos manifiestan “en el suelo”.

La discusión queda abierta para saber cómo enfrentar la problemática de salud mental en padres de hijos con síndrome x frágil, ya que actualmente las sugerencias que se presentan al momento de saber el diagnostico son dirigidas únicamente a los niños que padecen la discapacidad intelectual, pero a los padres no se le presenta algún tipo de ayuda o no se considera como un factor importante y principal.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Brignani, E. (2006). *Síndrome Xfrágil libro de consulta para familias y profesionales*. Real Patronato sobre Discapacidad.

Canovas, E. (22 de enero de 2019). *Las 5 fases (o etapas) del duelo: La teoría de Kübler-Ross*. Centro de Psicología MC, [Las 5 fases \(o etapas\) del duelo: la teoría de Kübler-Ross | Centro Psicología Integral MC \(centrodepsicologiaintegral.com\)](#).

¿Qué es el Síndrome SXF?. Enric

Issuu. Associació Catalana Síndrome X Fràgil. *Cuaderno n°1 ¿Qué es el Síndrome X frágil?*. (15 de febrero de 2012).

https://issuu.com/acsoxf/docs/1cuaderno_1-castellano-ok

Guttmann Barcelona. (2022). *Síndromes genéticos*. Guttmann Barcelona.

<https://barcelona.guttmann.com/es/especialidad/sindromes-geneticos?sa=X&ved=2ahUKEwi5nu385JXpAhV6H7kGHTNOBnsQ9QF6BAgEEAI>

Tapia,P. (2020). *Síndrome X Frágil: Una discapacidad cognitiva poco conocida*.

Fundación Descúbreme.

<https://www.descubreme.cl/2020/07/22/sindrome-x-fragil-una-discapacidad-cognitiva-poco-conocida/>.

Villavicencio-aguilar, C. Romero morocho, M. , Peñaloza Peñaloza, W. (2018).

Discapacidad y familia: desgaste emocional. ACADEMO revista de investigación en ciencias sociales y humanidades. doi 10.30545/academo.2018.ene.jun.10

Suriá Martínez, R. (2011) SIGLOCERO. revista española sobre discapacidad intelectual. *Discapacidad adquirida y discapacidad sobrevenida: análisis comparativo de la sobrecarga que generan ambas formas de discapacidad en las madres de hijos afectados.*