

# ASPECTOS BIOÉTICOS DE LA CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS SÍNDROMES GENÉTICOS ASOCIADOS A INMUNODEFICIENCIAS.

Dra. Mignelys Padilla Rivas.  
Especialista I grado en Inmunología.  
Máster en Bioética, 2015.



“La humanidad necesita urgentemente de una nueva sabiduría que le proporcione el conocimiento de cómo usar el conocimiento, para la supervivencia del hombre y la mejora de la calidad de vida.”

Van Rensselaer Potter.

## Resumen.

El nacimiento de un niño/a con síndrome genético constituye una situación difícil que añade una crisis al ciclo vital de la familia, donde se transita por fases en la aceptación y reajustes familiares. Algunos de ellos suelen asociarse a inmunodeficiencias de menor o mayor severidad, lo cual hace más complejo el manejo de estos casos. En torno a las dimensiones de la

vida del enfermo se ha introducido el término calidad de vida que surgió desde una óptica utilitarista pero ha ido evolucionando hasta conformarse en la individualidad del sujeto: bienestar emocional, relaciones interpersonales, bienestar material, desarrollo personal, bienestar físico, autodeterminación, inclusión social, y derechos. En el presente estudio se realizó una encuesta donde se aplicó el modelo de entrevista al cuidador/a principal a 20

familias que tenían hijos con síndrome genético asociado a inmunodeficiencia. La entrevista permitió individualizar y personalizar la atención médica dirigida al logro de objetivos que acierten la salud como un concepto integral. Las madres como cuidadoras principales mostraron afectación



de la dimensión psicológica. Respecto al estado funcional se sintieron aptas, con limitaciones o interferencias, necesitadas de apoyo con la distribución de las actividades en el cuidado de los niños. No hubo aislamiento social ni familiar pero fueron frecuentes los cambios relacionados con la actividad laboral con un aumento de las preocupaciones económicas. Hubo confianza en el médico, se consideraron escuchadas e informadas y acompañadas afectivamente.

### **Introducción.**

La aproximación antropológica al concepto de calidad de vida ha de considerar el carácter pluridimensional de la vida humana: su carácter relacional, corporal, biográfico, axiológico y metafísico. Toda vida humana tiene un valor intrínseco, con independencia de su valor biológico. La búsqueda de la calidad de vida sólo será éticamente válida en cuanto tenga en cuenta todas las dimensiones de la persona humana<sup>1</sup>.

El profesional de la salud de hoy no puede dejar de reconocer que el proceso salud enfermedad se produce en una cultura determinada, dentro de una estructura económica definitoria de valores reconocidos socialmente, que condiciona tanto el marco explicativo como la posibilidad de la intervención y que ésta última sólo puede llevarse a cabo con el conocimiento y consentimiento de la población a quien va dirigida la acción de salud<sup>2</sup>.

En Pediatría la relación médico-paciente adquiere una dimensión especial por sus características, el contexto bioético y sus tres actores: médico, paciente y sociedad; el paciente es el niño y su familia y aunque el niño sea titular se considera dependiente. Esta relación es tripartita médico-paciente (niño/a)-padres, donde los padres son los cuidadores sobre todo en el niño con enfermedades crónicas o síndromes genéticos y sustentan su calidad de vida<sup>3</sup>.

Las características que tiene la enfermedad crónica es su complejidad, debido, a la alta frecuencia en que coexiste un compromiso de varios órganos o sistemas y, por otro, a su im-

pacto en el crecimiento y desarrollo de niños y adolescentes. Esto ha llevado a priorizar, en su manejo, un enfoque dirigido a la atención de problemas, que pueden ser comunes a varias afecciones crónicas, más que la atención independiente de cada una. Existe un consenso en cuanto a la atención de estos niños, la cual exige un nuevo modelo centrado en el paciente y su familia. Este modelo requiere indicadores diferentes a los de las enfermedades agudas, que faciliten tanto la investigación como la evaluación de los programas de atención. Surgen, entonces, indicadores de salud, en los que la persona y sus cuidadores informan sobre su salud, por lo que se los ha denominado indicadores de "resultados reportados por los pacientes". Ejemplos de ellos son los indicadores estado de salud autopercebido, capacidad funcional y calidad de vida relacionada con la salud (CVRS)<sup>4</sup>.

En la infancia y la adolescencia los estudios se consideran, en función de la edad, en cómo repercuten situaciones especiales como la enfermedad crónica, en la satisfacción percibida con la vida. Acentuando la perspectiva de evaluación centrada en el propio niño, contrastando con la tendencia a efectuarla sólo a través de informantes adultos, que pueden ser padres, maestros o cuidadores.

Por ello abordamos desde la Bioética personalista en qué grado se percibió alterada la calidad de vida en un grupo de niños en los que coincidieron síndromes genéticos e inmunodeficiencias a través de un modelo de entrevista que exploró los dominios estado funcional, gravedad de síntomas relacionados con la enfermedad, funcionamiento psicológico, funcionamiento social y calidad de la información médica lo cual permitió personalizar la atención médica integral centrada en el paciente y su familia.

## Objetivos.

### General.

Caracterización de los aspectos bioéticos que pueden influir en la calidad de vida de niños que padecen síndromes genéticos asociados a inmunodeficiencias atendidos en la consulta de inmunología del hospital pediátrico "William Soler".

### Específico.

1) Describir los dominios que afectan la calidad de vida de los pacientes desde la perspectiva de sus cuidadores.

### Metodología.

Se aplicó una metodología de estudio transversal descriptivo observacional y de naturaleza mixta utilizando una muestra intencional o no probabilística. Se entrevistó a las madres de 20 pacientes con diagnóstico definido de síndrome genético asociado a inmunodeficiencia, en edades entre 1 y 5 años, que acudieron a la consulta de Inmunología del Hospital Pediátrico William Soler (La Habana, Cuba) en el período de febrero a junio de 2015. Los padres fueron informados previamente de las características del estudio, que la entrevista para el procesamiento de los datos resultaría anónima y se les solicitó su disposición por medio del consentimiento informado para participar en la investigación.

### Resultados y discusión.

I. Estado funcional: En cuanto al grado de realización de las actividades cotidianas explorado en la pregunta de si los cuidadores consideran que el niño/a requiere de cuidados especiales debido al síndrome genético, el 85% de las madres respondió que requieren de cuidados especiales y el 100% que estos cuidados se han incrementado por el diagnóstico de la inmunodeficiencia. Entre los reportados con mayor frecuencia se encontraron los relacionados con la alimentación en un 90%, extremar las medidas higiénicas en 85%, el número de ingresos en el 80%, el consumo de antibióticos en el 60% y la rehabilitación en un 55%. La pregunta 2 acerca de quiénes cuidan

al niño, generalmente los cuidados los provee la madre casi todo el día, los padres y abuelos alternan con el cuidado en pocas horas, al igual que los hermanos en proporción menor, con acciones como entretenimiento y estimulación. La responsabilidad y las tareas de cuidado requieren el desarrollo de habilidades por parte de quien las asume y de la familia como principal fuente de apoyo.

En cada familia suele haber un cuidador o cuidadora principal que responde a las circunstancias de cada una sin que se haya llegado a ello por un acuerdo explícito entre los miembros de la familia. En la mayoría de las familias es una única persona la que asume la mayor parte de la responsabilidad de los cuidados. En una gran proporción estas personas cuidadoras son mujeres. Una de las principales razones es que, a través de la educación recibida y los mensajes que transmite la sociedad, se favorece la concepción de que la mujer está mejor preparada que el hombre para el cuidado, ya que tiene más capacidad de abnegación, de sufrimiento y es más voluntariosa. A pesar del claro predominio de las mujeres en el ámbito del cuidado, los hombres participan cada vez más, bien como cuidadores principales o como ayudantes de las cuidadoras principales, lo que significa un cambio progresivo de la situación actual de los cuidadores<sup>5</sup>.

A la pregunta sobre si esta distribución de actividades es adecuada para las necesidades de su hijo/a, el 35% respondió que bastante, en tanto que el 60% consideró que mucho y 5% pensó que no es adecuada ya que el niño necesita mayor intercambio con la familia. Estos resultados difirieron muy poco de los reportados en un estudio acerca de los defectos cardiovasculares congénitos<sup>6</sup>.

La experiencia de ser cuidador modifica de manera importante la percepción de la calidad de vida en las personas y el bienestar espiritual está significativamente más afectado en quienes cuidan niños que en quienes tienen adultos a su cargo<sup>7</sup>. El tiempo de cuidado y el hecho de ser único cuidador se asocian a la calidad de vida de las

personas, con una especial afectación del bienestar psicológico relacionado con los aspectos socioeconómicos y al hecho de ser único cuidador<sup>8</sup>.

No se consideró así de justa la distribución de actividades para los cuidadores, donde el 20% respondió que nada, 35% un poco, un 15% bastante y un 30% de mucho. El 55% de cuidadores se sintió insatisfecho con la distribución de las actividades de cuidado para ellos, mientras el 45% de la muestra consideró que fue bastante o muy justo. En otros estudios los autores han encontrado mayor conformidad con la distribución de las actividades de cuidado.<sup>9</sup>

Acerca de los cambios en la rutina diaria se evidenció que al 40% de los entrevistados no le incomoda o preocupa este cambio, al 10% le preocupa solo un poco, mientras al 20% le preocupa bastante y al 30% le preocupa mucho, nuestros resultados difieren bastante de los obtenidos en otros estudios<sup>6,9</sup>.

En cuanto a la disponibilidad para las citas médicas, el 40% de los casos lo considera bastante difícil y el 30% afirmó que mucho. Mientras al 10% le resultó un poco difícil estar disponible y al 20% nada. Estos datos no fueron similares a los reportados por los estudios anteriores lo que pudiera estar vinculado según nuestra interpretación a que la inmunodeficiencia asociada requiere un número más elevado de consultas e ingresos debido a infecciones muchas veces severas, que complican la evolución de estos pacientes.

A la pregunta sobre si piensa que su hijo/a necesita protección especial, el 40% refiere que bastante y 30% mucho, el otro 30% que un poco. En muchos de los casos relacionados con sobreprotección o cuidados excesivos, referidos por las madres, también con la alimentación y la higiene, así como medidas para evitar complicaciones, fundamentalmente infecciones respiratorias y digestivas.

Al 20% no les preocupa la protección especial, al 10% un poco, bastante al 45% y al 25% mucho; en estas dos últimas categorías están incluidos el 70% de las entrevistadas y en cuan-

to a las preocupaciones acerca de la protección especial las respuestas de la mayoría coincidieron con la dependencia de la figura materna y el temor a que les falte, en 7 de las 9 a las que le preocupa bastante y en las 5 a las que le preocupa mucho este aspecto. En un caso la preocupación se refirió a la necesidad de ayuda especializada y en otro a que el niño se siente el centro de toda la atención generando conductas de comportamiento mimoso. En el estudio de la doctora de León las entrevistadas se refirieron más a sus temores acerca del futuro como el temor a la descompensación, a “que les pase algo” o a faltarle la figura materna. Las familias con un hijo enfermo tienen que adaptarse a las diferentes fases de la enfermedad. La hospitalización, los tratamientos, las secuelas y la muerte del niño son un desafío para la familia.

El 75% de las entrevistadas refirió que no es necesario contratar personas para el cuidado del niño, 5% consideró que necesita un poco de apoyo y 10% requieren tanto bastante como mucho más apoyo de personas o instituciones que les ofrezcan una guía de cuidados acorde a los requerimientos de su hijo. Luego del estudio de discapacidades, en nuestro país se implementó el estatus de madre cuidadora para aquellas que sus hijos necesiten cuidados permanentes por su enfermedad o discapacidad, las que trabajaban perciben sus salarios íntegros acorde con el que tenían y las no trabajadoras se acogen al estatus de madre cuidadora y son contratadas por la seguridad social para atender a sus hijos, recibiendo un salario.

Colaborar y ayudar a las familias con un hijo enfermo es una tarea importante para los profesionales que en distintos ámbitos trabajan con el niño enfermo. Es imprescindible que los profesionales conozcan cómo afecta la enfermedad a la familia, que sean receptivos a sus preocupaciones y necesidades y que favorezcan el desarrollo de estrategias de afrontamiento activas que permitan a los padres solucionar los problemas, buscar información válida y apoyo profesional, reestructurar sus valores, controlar sus emociones y

buscar apoyo emocional en su familia y amigos, es decir, que logren la resiliencia (capacidad de sobreponerse a las adversidades)<sup>10</sup>.

En cuanto al cambio de actividades de la vida diaria en la familia que se exploró en la pregunta 10, un 20% refirió que no hubo cambios, pero el 40% consideró que su vida cambió mucho, el 10% bastante y un 30% un poco, muchas madres dejaron de trabajar, otras no se han podido reincorporar a sus trabajos y las abuelas o en 3 casos, una tía, se mudaron de casa para apoyar en el cuidado del niño. Estos cambios fueron los principales referidos también en el estudio cubano de niños con defectos cardiovasculares congénitos.

Las variables que influyen en la carga del cuidador son múltiples y muy heterogéneas, pues pueden estar relacionadas con el propio enfermo, con las características del cuidador, o referidas a la relación anterior y actual entre los miembros de la familia.

Si bien se reconoce la implicación que tiene este problema de salud, no solo para el paciente sino para el cuidador, la familia y la sociedad en general, es frecuente que en la práctica cotidiana, los profesionales de la salud dirijan su atención y recursos al manejo de las enfermedades del paciente, sin tener en cuenta el contexto familiar donde se genera un sinnúmero de cambios. Es necesario atender al binomio paciente-cuidador, como parte del tratamiento a la enfermedad<sup>11</sup>.

Otros autores encontraron además correlación significativa entre sobrecarga, salud mental y vitalidad. Los autores concluyeron que al revisar el compromiso de la calidad de vida y la carga encontrada, se hace necesario intervenir a este grupo para promover su bienestar físico, el social y el emocional, disminuir la sobrecarga y mejorar la calidad de vida y así consecuentemente mejorar la asistencia a los menores enfermos<sup>12</sup>.

II. Gravedad de síntomas relacionados con el síndrome genético y el tratamiento.

El 70% de las madres calificó con 5 el nivel de afectación por el síndrome

genético del niño/a, y los padres en un 25%. El 10% de las madres catalogaron la afectación de ellas en el nivel más bajo (1) y también en este nivel estuvieron evaluados 10% de los padres. Mientras un 65% de los padres calificaron en nivel 3 de afectación. La apreciación acerca de la afectación por la enfermedad del hijo se comporta en niveles altos en las madres y más bajos en los padres; los hermanos se movieron en rangos variables y los abuelos hacia las mayores puntuaciones en la escala, aunque solo en 7 encuestadas se hizo referencia a los abuelos como afectados (35%). Esto está relacionado como comentamos anteriormente con el hecho de que las madres asumen el rol de cuidadoras principales la mayor parte del tiempo lo que interfiere en el desarrollo de sus actividades diarias. Estos resultados fueron muy similares a los reportados en el estudio realizado en niños cubanos con defectos cardiovasculares congénitos<sup>6</sup>.

En relación con las consecuencias actuales que tuvieron los niños debido a su síndrome genético, el 25% consideró que el niño no ha tenido consecuencias especiales derivadas de su enfermedad; otras refirieron retardo severo del neurodesarrollo y encamamiento prolongado en el 10% respectivamente, no vida social o relación con otros niños en un 15%, presencia de infecciones muy frecuentes en el 30%, un caso refirió no control de esfínteres y otro con peligro inmediato para la vida.

A la pregunta sobre si consideran graves las consecuencias que tiene el síndrome para su hijo/a en la actualidad, el 25% consideró que nada, el 35% que un poco, mientras el 30% responde que bastante y un 10% que mucho; esto coincidió con el estudio de Ballesteros, donde la percepción de gravedad fluctuó entre nada y un poco.<sup>9</sup>

Respecto a las consecuencias que tiene el síndrome para el futuro, el 60% desconoce, 20% consideró que ninguna, 10% refirió limitaciones para la marcha, un caso deformidades en la columna y un caso la muerte del niño como una consecuencia previsible. En cuanto a la gravedad de las consecuen-

cias para el futuro 15% respondió que un poco, 5% que mucho, el 20% nada y las restantes que no saben posibles consecuencias imaginan discriminación, limitaciones para la vida laboral, discapacidad intelectual y poco validismo. En la bibliografía consultada lo que más les preocupa a largo plazo es la discriminación social<sup>9</sup>.

En las afecciones crónicas las incertidumbres y ambigüedades a menudo se prolongarán hasta un futuro lejano, frecuentemente con la expectativa de que la enfermedad del paciente empeore y termine con su muerte<sup>13</sup>. Sin embargo en las condiciones del sistema de salud cubano que cuenta con programas especializados en las enfermedades genéticas la accesibilidad y atenciones tanto mediatas como inmediatas garantizan una mejor evolución.

A la pregunta sobre si es difícil para ella asumir la responsabilidad por el cuidado de su hijo/a, el 70% refirió que nada, el 15% considera que un poco, para el 10% es bastante difícil y el 5% respondió que mucho. Estos resultados fueron similares a los encontrados en el estudio de niños cubanos con defectos cardiovasculares congénitos<sup>6</sup>.

Lo más difícil en el cuidado del niño para las entrevistadas fue mantener la alimentación adecuada y los horarios, el control de las infecciones respiratorias, el manejo de los ingresos y la rehabilitación posterior, en un caso aceptar y enfrentar el problema, otra tener que asumir todo sola y otra ver el dolor y el sufrimiento de la niña y mantenerse fuerte.

Las quejas acerca de la condición del niño solo se recogieron en un 15% de los casos, en el 85% de las familias no hubo quejas. Estas fueron de dos hermanos mayores que se quejan porque toca o rompe sus cosas” y una del padre que se queja por la sobreprotección al menor. Es conocida la influencia de los defectos cardiovasculares congénitos y otras enfermedades genéticas en la sobreprotección y no está relacionado con la severidad del defecto<sup>8</sup>.

### III. Funcionamiento psicológico.

A partir del nacimiento del niño hubo cambios en el estado de ánimo de alguno de los miembros de la familia en el 65% de los entrevistados y el 35% respondió que no, lo cual coincidió con el estudio mencionado realizado en niños cubanos. En cuanto al grado de afectación, la madre se consideró afectada (en una escala del 1 al 5) en el nivel 5 un 70% y ninguna se calificó en el nivel 1; sin embargo, a los padres los calificaron en un nivel 5 de afectación en el 30% y el 60% en el nivel 1. Los hermanos se refirieron afectados en niveles 3 y 4, y los abuelos convivientes entre 4 y 5. Predominaron los comportamientos depresivos con síntomas de ansiedad y preocupaciones en las madres, la irritabilidad, la negación y el desánimo en padres, un hermano con rechazo, una hermana contribuyó con mayores atenciones y cuidados, solo una madre refirió cambios positivos señalando más paciencia y crecimiento personal. En los abuelos hubo sufrimientos, desánimo y participación en los cuidados solo cuando los padres lo solicitaron. Los resultados de Ballesteros y colaboradores son considerablemente menores tanto en madres como en los padres<sup>9</sup>.

El temor a nuevos embarazos en las parejas fue en un 40% mucho, en un 30% bastante, en 10% un poco y 20% nada, observamos que el 80% teme esta posibilidad por lo que representa esta situación en sus vidas actuales y por las probabilidades de nuevos hijos con enfermedades similares. Resultados muy similares fueron expuestos por de León Ojeda<sup>6</sup>.

A partir del nacimiento del niño/a con el defecto no ha cambiado la relación de pareja nada en el 15% de las entrevistadas, en un 35% ha cambiado mucho y en el 25% un poco y bastante respectivamente, los cambios predominantes fueron discusiones frecuentes, distanciamiento afectivo, mala comunicación y no actividades en pareja. En dos casos se produjo la separación del matrimonio. Ninguna refirió un cambio positivo. Los estudios previos reportan una gran variabilidad desde el abandono total del padre hasta la cohesión de la estructura familiar<sup>9</sup>.





De las entrevistadas 40% ha tenido problemas de salud desde el nacimiento de su hijo/a y 60% no refirió ninguno. Los más frecuentes descritos fueron dolores musculares, lumbalgias, gastritis, hipertensión arterial, fatiga, hernia incisional en una madre operada de vesícula, pérdida del cabello y la visión en otro caso. De ellas el 75% lo relacionó con la situación de su niño por las tensiones y el estrés mantenido.

La persona que “cuida” a otra puede desarrollar episodios de estrés de variable intensidad. Se trata de un trastorno poco conocido, pero con unas implicaciones graves tanto a nivel físico como psicológico. Es un trastorno que se presenta en personas que desempeñan el rol de cuidador principal de una persona dependiente. Se caracteriza por el agotamiento físico y psíquico. La persona tiene que afrontar una situación nueva para la que no está preparada y que consume todo su tiempo. Se considera producido por el estrés continuado en una lucha diaria contra la enfermedad y que puede agotar las reservas físicas y mentales del cuidador. Poco a poco va perdiendo su independencia, llegando a desatenderse a sí misma: no se toma tiempo libre para su ocio, abandona sus aficiones, no sale con sus amistades, y acaba paralizando, durante años, su proyecto vital. Se producen cambios en las relaciones familiares generado por las nuevas tareas asumidas que entran en conflictos con los otros miembros del núcleo familiar, en el trabajo y en la situación económica, caracterizados por ausentismo, cambio de centro laboral, abandono, aumento de gastos, se produce el cansancio, aparecen los trastornos del sueño y sentimientos de tristeza, preocupación, culpabilidad, ansiedad que indican la necesidad de ayuda y apoyo especializado al cuidador<sup>14</sup>.

En las madres entrevistadas por nosotros no encontramos ninguna con el trastorno descrito, sólo una refirió la necesidad de ser apoyada por un cuidador profesional que le brindara orientaciones en cuidados específicos relacionados con el manejo en cama de su hijo por períodos prolongados y

para evitar las complicaciones infecciosas.

Los cuidadores principales suelen tener peor salud que los familiares no cuidadores y corren riesgo de sufrir mayor incidencia de problemas orgánicos y fisiológicos como: trastornos osteomusculares, cardiovasculares, gastrointestinales, respiratorios e inmunológicos.

No obstante, no suelen acudir a consultas médicas. Así mismo realizan menos “conductas de cuidado de la propia salud”, como no dormir lo suficiente, alimentarse de forma inadecuada, no vacunarse, no realizar ejercicio físico, abusar del tabaco o alcohol, consumir en exceso ansiolíticos e hipnóticos e incumplir los tratamientos médicos<sup>15</sup>.

En relación al bienestar psicológico de la madre en las últimas cuatro semanas un 20% no está desanimada acerca del futuro, el 40 bastante nerviosa y un 30% un poco nerviosa.

Un 40% no se siente culpable de la situación y un 78% no culpa al padre de la enfermedad de su hijo/hija. El 50% no está tranquila ni en paz y solo un 10% respondió que bastante y muy tranquila respectivamente. El aumento de las preocupaciones fue reconocido como mucho en un 40% y bastante en el 20%. Los sentimientos de tristeza y abandono no se manifiestan en el 20% de las entrevistadas, el 25% un poco y bastante respectivamente y un 30% refirió mucha tristeza o sentimientos de abandono. La relación con Dios ha fortalecido mucho al 50%, bastante al 30% y un poco y nada al 10% respectivamente.

Llamó la atención que el 65% reconoce el nacimiento de ese hijo como un propósito especial para su vida y el 90% tiene una relación más cercana con su hijo/a. Las dificultades con el sueño son de mayor envergadura que las de la alimentación, pues refieren haber tenido muchas dificultades un 30%, un 35% bastante y otro 15% que un poco, mientras el 20% no ha tenido dificultades con el sueño, las de la alimentación se presentaron con un mayor porcentaje en el grupo de bastante (30%) pero en el 40% no hubo dificultades para alimentarse.

El funcionamiento psicosocial no se afectó significativamente, las madres reportaron más síntomas psicosociales que los padres vinculado a su rol de cuidadoras principales y quizás también a aspectos socio-culturales como cuestiones de género y condiciones socioeconómicas.

#### IV. Funcionamiento social.

El funcionamiento social se observó poco afectado en las familias con un predominio de las preocupaciones económicas lo que coincide con lo reportado por Ballesteros y de León Ojeda<sup>9,6</sup>.

No ha habido aislamiento en el 95%, excepto en un caso referido anteriormente, no han dejado de asistir a reuniones familiares el 85% de las encuestadas, los cambios de trabajo fueron referidos en 5 familias, 2 de ellas valoran el cambio como bastante, 2 como mucho y una de un poco. Otros estudios han reportado que la mayoría de los cuidadores tuvieron que dejar sus ocupaciones para dedicarse al cuidado del enfermo con las consiguientes consecuencias económicas que ello conlleva<sup>16</sup>.

Los hermanos no se vieron afectados en cuanto a las ausencias a clases en el 90% y el 5% bastante y mucho respectivamente.

Las relaciones con amigos y compañeros de trabajo no se desmejoraron en el 90% de los casos y el 65% contó con apoyo de amigos y vecinos bastante (35%) y mucho (30%). El apoyo del equipo médico resultó de mucho en el 60%, bastante en el 30%, un poco en el 10% y ninguno respondió que nada.

Las preocupaciones económicas aumentaron un poco en el 25%, bastante en el 30% y mucho en el 35%, refiriendo los gastos en alimentos, medicamentos, medios para la higiene adecuada y en los viajes a turnos médicos.

El apoyo recibido de otros familiares fue bastante en el 40%, mucho en un 30%, un poco en el 20% y 10% no recibió nada de apoyo. A partir del nacimiento del niño/a la comunicación familiar mejoró bastante para el 40% y mucho para el 25%. No ha habido

rechazo a la condición del defecto congénito por parte de familiares en el 90% de las entrevistadas; solo un caso respondió que bastante y otro que mucho.

En cuanto a si el plan de salud respondió a sus necesidades el 50% afirmó que bastante un 30% mucho y 20% que un poco, ninguna respondió que nada.

El estar sometido a situaciones estresantes puede dar como resultado que el cuidador experimente problemas emocionales, sociales e incluso físicos; no obstante, existen una serie de variables moduladoras que mediatizan las consecuencias de los estresores y pueden aliviar su efecto en la persona: se trata de los recursos personales del propio cuidador, entre los que juega un papel especialmente relevante el apoyo social.

El apoyo social es un concepto inherente a los cuidados familiares que se intercambian en las familias, tanto en situaciones cotidianas como de crisis. Sin embargo, cuando estos cuidados se desarrollan de forma prolongada en alguno de los miembros de la familia por motivos de enfermedad o dependencia, se producen situaciones de estrés crónico que afectan los sistemas de apoyo de los cuidadores. El apoyo social es considerado la variable más importante para la familia, ya que es una fuente de ayuda para los cuidadores al momento de hacer frente a situaciones que le son propias. El concepto de soporte social en la interacción de los seres humanos es un elemento esencial en situaciones de enfermedad crónica. Es calificado como una ayuda para que el cuidador afronte mejor la experiencia de cuidar a su familiar y en el paciente amortigua los efectos adversos de la enfermedad; numerosos datos apoyan la idea de que las personas que cuentan con buenas redes sociales se adaptan fácilmente a su situación; de la misma manera, el contar estas redes protege contra el estrés generado por la enfermedad<sup>17</sup>.

El apoyo social debe considerarse como un proceso interactivo en el que puede obtenerse ayuda emocio-

nal, instrumental o financiera a partir de una red social. El término red social hace referencia al conjunto de relaciones entre miembros de un grupo o colectivo, así como a la descripción de los vínculos establecidos entre sus componentes.

#### V. Calidad de la información y atención médica.

En cuanto a la calidad de la información y atención médica recibida sobre el síndrome genético, el 60% de las madres confió mucho en el médico de su hijo; 30% bastante y solamente un 10% confió un poco. No hubo respuestas de nada. Un 50% de las madres sintió que el médico escucha mucho sus opiniones y necesidades sobre el síndrome genético de su hijo/a y un 40% considera que bastante, mientras el 15% afirma que es escuchada solo un poco. Los niveles de confianza en el médico en este estudio son superiores a los encontrados por de León Ojeda<sup>6</sup>.

A la pregunta sobre si la información ha sido clara acerca de qué esperar sobre el síndrome genético, un 45% respondió que mucho, un 40% consideró la opción de bastante y el 15% consideró que un poco. Acerca de si tenían inquietudes que le gustaría preguntar, el 40% respondió que ninguna, el 30% un poco, un 20% consideró que bastante y mucho en el 10%. Algunas madres indagaron sobre capacidades específicas como caminar, hablar, estudiar, aptitudes laborales y probables consecuencias en el futuro.

El acompañamiento afectivo por parte del médico fue percibido por los padres de bastante y mucho en un 90% y un 10% refirió que un poco, lo cual muestra la existencia de una relación médico paciente efectiva y satisfactoria. Estos resultados coincidieron con el estudio anterior realizado en niños cubanos<sup>6</sup>.

La comunicación apropiada a los familiares tuvo influencia valiosa en la calidad de vida de estos pacientes ya que redujo las preocupaciones e incertidumbres que la evolución del proceso genera, en este estudio observamos que a pesar que los pacientes afirmaron, en su mayoría, sentir

un adecuado apoyo del médico y un acompañamiento afectivo tuvieron en porcentajes considerables inquietudes que hubieran querido preguntar, por lo que la información recibida debió ser considerada insuficiente.

La relación médico paciente es un tipo muy especial de interrelación que al mismo tiempo que aporta datos al paciente y sus familiares recibe de ellos información valiosa. Para este caso específico en particular, los resultados informados por los pacientes y sus familiares pueden proponerse para facilitar la comunicación efectiva entre el médico y el paciente, sus familiares y otros miembros del equipo interdisciplinar del que reciben apoyo; lograr la pronta detección de problemas en los pacientes y mejorar así el seguimiento de la enfermedad, el tratamiento o ambos.

Los médicos debemos ayudar a la familia a desarrollar un balance entre las necesidades del niño enfermo, las necesidades individuales y las necesidades como familia.

El profesional de la salud en calidad de experto, debe ante todo ser un proveedor de conocimientos veraces y acertados, sin consideración alguna a los valores propios del mismo, ni tampoco a entender o enjuiciar los del paciente o sus familiares: es el paciente, bajo los criterios de la autonomía de su voluntad privada quien tiene el control de las decisiones sobre cómo proceder para lograr su bienestar. La autonomía del paciente tiene la última palabra, se respeta, no debe haber coacción pero sí esfuerzo de persuasión moral para que el paciente decida con el mayor acierto, la autonomía del paciente se concibe como un autodesarrollo moral relevante para el cuidado médico<sup>18</sup>.

La autonomía: contempla el respeto a la voluntad de los pacientes, garantizando el respeto a la dignidad y a la autodeterminación de las personas por lo que es necesario que estén bien informados para su toma de decisión y que estén plenamente capaces desde el punto de vista psicológico y regular la protección de aquellos que tengan limitaciones al respecto. De este principio se deriva el consentimiento informado como un instrumento que

constituye una garantía para los pacientes y para los profesionales de la salud<sup>19</sup>.

Se proclama el respeto por la persona, su integridad, dignidad a la luz de los principios éticos además de la autonomía, de no maleficencia, beneficencia, justicia y una adecuada articulación de las implicaciones del proceso comunicativo en la relación profesional de la salud con el paciente y sus familiares.

### Conclusiones.

Las madres como cuidadoras principales de los niños/as con síndromes genéticos asociado a inmunodeficiencias respecto al estado funcional se sintieron aptas, con limitaciones o interferencias, por lo que requieren de apoyo en cuanto a la distribución de las actividades del cuidado, la cual se consideró justa para los niños y no así para ellas.

Las madres mostraron afectación de la dimensión psicológica, por la ansiedad, preocupaciones por el futuro y complicaciones, temor a nuevos embarazos, dificultades con el sueño, cambios en la relación de pareja, sentimientos de tristeza y abandono y problemas de salud que relacionan con la enfermedad del hijo.

Las madres temen a las descompensaciones, discriminación, maltrato y muerte.

No hubo aislamiento social, ni familiar pero fueron frecuentes los cambios relacionados con la actividad laboral con un aumento de las preocupaciones económicas.

Hubo confianza en el médico, se sintieron escuchadas e informadas y acompañadas afectivamente.

El modelo de entrevista permitió individualizar y personalizar la atención médica que debe dirigirse al logro de objetivos que vislumbren la salud como un concepto integral. ■

### Bibliografía.

1. Suardíaz J H. Fundamentación Antropológica del concepto de calidad de vida. Rev. Bioética, La Habana, 2003.
2. Bombino Luis R, de Armas Antonio. Por una nueva ética. Editorial Félix Varela, La Habana, 2009; 267-293.
3. Torres R. Aspectos éticos en pediatría. Una aproximación en Acosta JR ed. Bioética desde una perspectiva cubana. 1 ed 1997 La Habana. Editorial Centro Félix Varela. p.150.
4. Bauer G, Berra S, De Cunto C, Eymann A, Figueroa Turienzo CM, Pico M. et al. Calidad de vida relacionada con la salud en pediatría. Instrumentos utilizados para su evaluación. Arch. Argent.Pediatr. 2014; 112 (6): 571-76.
5. Pinzón-Rocha ML, Aponte-Garzón LH, Galvis-López CR. Perfil de los cuidadores informales de personas con enfermedades crónicas y calidad de vida. Orinoquia. 2012; 16 (2): 107-17.
6. De León Ojeda NE. Calidad de vida y perspectiva del cuidador en niños con defectos cardiovasculares congénitos. Bioetica [Internet].2011; [citado 2015 Sep 12]; 11: 10-22. Disponible en: <http://www.cbioetica.org/revista/revista112.html>.
7. Flórez-Torres I E, Montalvo-Prieto A, Herrera-Lían A, Romero-Massa E. Afectación de los bienestar en cuidadores de niños y adultos con enfermedad crónica. Rev. Salud Pública. 2010; 12 (5): 754-64.
8. Romero E, Montalvo A, Flórez I. Características de los cuidadores de niños con cardiopatías congénitas complejas y su calidad de vida. Rev. Avanc. Enfermr.2010; 28(1): 39-50.
9. Ballesteros BP, Novoa MM, Muñoz L, Suárez F, Zarante I. Calidad de vida en familias con niños menores de dos años afectados por malformaciones



- congénitas. Perspectiva del cuidador principal. Univ. Psychol. Bogotá. 2006; 5 (3): 457-473.
10. Grau C, Fernández Hawrylak M. Familia y enfermedad crónica pediátrica. Anales Sis San Navarra. 2010; 33(2): 203-12.
11. Espín Andrade AM. Factores de riesgo de carga en cuidadores informales de adultos mayores con demencia. Rev. Cubana Salud Pública. 2012; 38(3): 393-402.
12. Barrera OL, Sánchez HB, Carrillo GGM. La carga del cuidado en cuidadores de niños con enfermedad crónica. Rev. Cubana de Enfermr. 2013; 29(1): 39-47.
13. Crivello MC. Implicancias y consecuencias de la enfermedad crónica sobre el grupo familiar. Rev. Virtual de la Facultad de Psicología y Psicopedagogía de la Universidad del Salvador. 2013; 30: 24-36.
14. Calderón C, Gómez L, Martínez C, Borraz S, Moreno JM, Pedrón C. Feeling of Burden, Psychological Distress and Anxiety among Primary Caregivers of Children with Home Enteral Nutrition. J. Pediatric Psychol. 2011; 36(2): 188-95.
15. Santo EARE, Gaiva MAM, Espinoza MM, Barbosa DA, Belasco AGS. Cuidando del niño con cáncer: evaluación de la sobrecarga y calidad de vida de los cuidadores. Rev. Latino-Am Enfermagem. 2011; 19(3): 515-22.
16. Martínez Lazcano F, Avilés Cura M, Ramírez Aranda JM, Riquelme Heras H, Garza Elizondo T, Barrón Garza F. Impacto de una intervención psicosocial en la carga del cuidador de niños con parálisis cerebral. Atención Primaria. 2014; 46(8): 401-7.
17. Herrera A, Flórez IE, Romero E, Montalvo A. Soporte social a cuidadores familiares de personas con enfermedad crónica. Rev Aquichivan. 2012; 12(3): 286-97.

18. Rangel-Galvis MC. Perspectiva bioética y modelo biopsicosocial en la relación odontólogo-paciente durante la formación del estudiante en la Universidad El Bosque. Revista Salud Bosque. 2011; 1 (2): 87-98.
19. Crespo Domínguez F, Castellón Lozano R, Cárdenas Almagro AS, Licea González A. Enfoque bioético y social de la infección por el Virus de Inmunodeficiencia Humana. Rev. Hum. Med. 2014; 14 (2): 387-406.

