

SÍNDROME DE DOWN Y EL IMPACTO FAMILIAR

LAVOURA, Ana Carolina ¹
MIRANDA, Larissa Dela Libera ²
BERTOLIN, Daniela ³
SERRAIOCCO, Priscila Mengali ⁴

¹ Discente. Curso de Enfermería del Centro Universitario de la Fundación de Enseñanza Octavio Bastos (UNIFEOB). Correo electrónico: carolinas_scp@hotmail.com

² Enfermera. Especialista en Enfermería del Trabajo. Docente del Centro Universitario de la Fundación Otávio Bastos (UNIFEOB) y del Centro Regional Universitario de Espírito Santo del Pinhal (UNIPINHAL). Correo electrónico: larissa.miranda@unifeob.pro.br

³ Enfermera. Especialista en Gerontología. Preceptor del Centro Universitario de la Fundación Otávio Bastos (UNIFEOB). Correo electrónico: daniela.bertolin@unifeob.edu.br

⁴ Enfermera. Especialista en Centro quirúrgico, central de materiales y recuperación anestésica. Docente del Centro Universitario de la Fundación Otávio Bastos (UNIFEOB). Correo electrónico: priscila.serraioco@unifeob.pro.br

Resumen: Síndrome de Down es una enfermedad cromosómica autosómica que no tiene causa conocida, conjunto de signos y síntomas que componen retraso en el desarrollo de las funciones motoras y mentales. La identificación del individuo con el síndrome será durante la gestación, nacimiento o después, por la presencia de algunas características peculiares que difieren de los demás niños como: hipotonía muscular, pliegue epicántico, manchas, cabeza generalmente menor, con la parte posterior levemente achatada, boca pequeña manteniéndose abierta con proyección de la lengua, exceso de piel en el cuello, baja implantación auricular, conducto auditivo estrecho, único pliegue palmar, cabellos desiguales, lisos y amarronados, retraso en el crecimiento de los dientes y fuera de la orden. Los descriptores utilizados en esta investigación fueron Síndrome de Down, enfermería y familia. Los mismos fueron cruzados en las bases de datos Lilacs y Scielo. La actuación de enfermeros en el cuidado de niños con necesidades especiales, se desarrolla en el ámbito de la prestación de cuidados, buscando siempre establecer vínculo con la familia, para mayor efectividad del plan de cuidados. El presente artículo tiene como objetivo conocer reacciones, sentimientos y expectativas de los padres frente a la noticia del diagnóstico del Síndrome de Down, analizar el papel del enfermero en el momento de la revelación y en la promoción del desarrollo de este niño. Los resultados evidenciaron que gran parte de los profesionales de enfermería no están preparados para prestar buena asistencia al niño con SD y su familia, demostrando, la importancia de la capacitación profesional.

Palabras clave: equipo de enfermería, síndrome de down, impacto familiar.

Abstract: Down Syndrome is an autosomal chromosomal disorder that has no known cause, a set of signs and symptoms that make up the development of motor and mental functions. Identification of the individual with the syndrome will be during gestation, birth or after, by the presence of some peculiar

characteristics that differ from the other children as: muscular hypotonia, epicanthic fold, spots, generally smaller head and with the back slightly flattened, small mouth keeping open with projection of the tongue, excess skin on the neck, low auricular implantation, narrow auditory canal, single palmar fold, thinning, straight and brownish hair, delayed teeth and out of order. The descriptors used in this research were Down Syndrome, nursing and family, and they were cross - referenced in the Lilacs and Scielo databases. The role of nurses in the care of children with special needs is developed within the scope of care, always seeking to establish a bond with the family, to make the care plan more effective. The aim of this article is to know the reactions, feelings and expectations of the parents regarding the news of the diagnosis of Down Syndrome, to analyze the role of the nurse in the moment of the revelation and in the promotion of the development of this child. The results showed that most nursing professionals are not prepared to provide a good care to children with DS and their family, demonstrating the importance of professional training.

Key words: nursing team, down syndrome, family impact.

I. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es un trastorno genético que ocurre cuando una división celular anormal resulta en material genético extra del cromosoma 21. Se trata de un desorden visto por primera vez por el médico británico John Langdon Haydon Down, en 1866 y su causa es predominantemente la trisomía del cromosoma 21. Sin embargo, hay tres tipos principales de anomalías cromosómicas o variantes en la SD. La trisomía simple, la translocación y por último y menos común el mosaicismo⁽¹⁾.

La SD tiene su mayor porcentaje incidente sobre casos de mujeres que se convierten en madres mayores de treinta y cinco años, en el género masculino ese proceso es un poco más tardío, cuando la paternidad llega a los cincuenta y cinco años⁽²⁾.

La detección del síndrome de Down puede obtenerse antes del nacimiento del bebé durante el seguimiento del prenatal. Si el exceso de líquido en la nuca fetal es excesivo entre la 11ª y 13ª semana de gestación, el riesgo se incrementa para la aparición de anomalías cromosómicas, malformaciones fetales y síndromes genéticos⁽³⁾.

La identificación del niño con este síndrome es hecha en la ocasión del nacimiento o poco después, por la presencia de algunas características peculiares que los diferencian de los demás niños, como: hipotonía muscular, pliegue epicántica, manchas de Brushfield, cabeza generalmente menor y con la parte posterior ligeramente ligera, boca pequeña manteniéndose abierta con proyección de la lengua, exceso de piel en el cuello, baja implantación auricular y conducto auditivo estrecho, única pliegue palmar, gran espacio entre el dedo gordo y el segundo dedo y pie plano⁽⁴⁾.

La mayoría de los recién nacidos con Síndrome de Down no presentan todas estas características físicas citadas. En general, los rasgos más comunes son el tono muscular bajo, las fisuras palpebrales oblicuas y las orejas pequeñas. Con la única excepción del tono muscular bajo, ninguna de las otras características pueden causar problemas a la salud⁽⁵⁾.

Para Henn⁽⁶⁾ el nacimiento de un hijo constituye un gran acontecimiento en la vida de una familia, exigiendo cambios, principalmente de los padres, a la recepción de un nuevo miembro. De esta forma,

recibir la noticia de que un niño nació con Síndrome de Down causa una enorme conmoción en los padres y en la familia, todos necesitan tiempo para aceptarla de la manera que es, y adaptarse a sus necesidades especiales.

Por este motivo, después del diagnóstico para algún síndrome o etiología que represente un retraso en el desarrollo del bebé, los padres y madres, debido a factores emocionales, a menudo se enfrentan a períodos difíciles, especialmente relacionados a la interacción con sus bebés⁽⁶⁾.

Dado que el nacimiento de un niño con Síndrome de Down requerirá un esfuerzo mucho mayor en el proceso de adaptación de los padres debido al retraso en su desarrollo mental y psicomotor, pudiendo causar un gran impacto en la familia, el presente artículo tiene como objetivo conocer las reacciones, sentimientos y expectativas de los padres frente a la noticia del diagnóstico del Síndrome de Down, el papel del enfermero en el momento del diagnóstico y en la promoción del desarrollo de este niño.

II. MÉTODO

Se trata de una revisión de la literatura, los descriptores utilizados en esta investigación fueron Síndrome de Down, enfermería y familia, los mismos fueron cruzados en las bases de datos Lilacs y Scielo. La búsqueda por los artículos que fueron encontrados a través de los cruces se inició en febrero de 2017 a junio de 2017, para analizar los resultados de esta investigación. Se utilizaron también literaturas especializadas sobre el tema de la Biblioteca de la Universidad de Enseñanza Octávio Bastos (UNIFEOB).

Para componer esta obra los artículos fueron incluidos en portugués y disponible en su totalidad. Se excluyeron artículos que huían del asunto propuesto, que no estaban disponibles en su totalidad y los artículos de otras lenguas.

III. RESULTADOS

El impacto sufrido por la familia al descubrir la llegada de un hijo con discapacidad es muy intenso, pudiendo generar situaciones complejas y desestabilidad en el ambiente familiar, resultantes del despreparo e información adecuada para lidiar con los sentimientos que probablemente surgir en ese momento⁽⁷⁾.

Después del diagnóstico, la familia entonces pasa por varias fases en el proceso de superación hasta la aceptación: el choque al recibir la noticia, la negación, la rabia, la revuelta y el rechazo, entre otros sentimientos negativos, hasta la construcción de un ambiente preparado para recibir a ese niño⁽⁸⁾.

En este caso, el ambiente familiar puede contribuir al desarrollo del niño. Sin embargo, la forma en que ese niño será aceptado y el resultado emocional dependerá en gran parte de la madre. Si la madre es capaz de aceptar y lidiar, la familia también será capaz del mismo⁽⁹⁾.

La enfermedad crónico-degenerativa, especialmente en los niños, exige de la familia mayor tiempo y dedicación para el cuidado. Y para los profesionales de la salud mayor empeño, en el sentido de involucrar, tanto la familia y el paciente para desarrollar sus acciones de manera que no perjudiquen a ambos, volviendo sus acciones a la familia buscando siempre fortalecer e instrumentar adecuadamente el desempeño eficaz de cada uno⁽¹⁰⁾.

Siguiendo toda la trayectoria en esta fase nueva de experiencia, la madre aún se encuentra con el desconocimiento y la desinformación sobre la deficiencia del hijo. Estar desinformada significa no sa-

ber manejar sus actitudes. Entonces, la madre busca algún tipo de información sobre la causa, para saber lidiar con la situación, frustrándose muchas veces, pues no siempre es posible determinar el motivo⁽¹¹⁾.

Macedo y Martins⁽¹²⁾ resaltan la importancia de comunicar la familia de manera adecuada en cuanto al diagnóstico, considerando las posibles consecuencias de ese momento delicado, con la presencia de sentimientos de choque, tristeza y culpa, reacciones normales en un momento como ese. La revuelta personal, las lamentaciones prolongadas y las frustraciones pueden volverse reducidas y ser transformadas en actitudes positivas cuando el diagnóstico es transmitido por un profesional de la salud capacitado y con dominio en el asunto para explicar a los padres.

La desinformación de los padres deriva del despreparo de los profesionales, ya que no todos tuvieron en sus currículos informaciones adecuadas sobre el síndrome de Down, lo que les impide reflexionar sobre la problemática; y no se sienten seguros para responder a las preguntas formuladas por los padres⁽¹³⁾.

Es imprescindible que los profesionales tengan conocimiento sobre la SD para que haya la implementación de programas que puedan ayudar a las familias, pues éstas tienen un papel de extrema importancia en la vida de los niños. Sin embargo, parece existir una dificultad enorme entre profesionales de la salud y los padres de los niños, debido a la deficiencia a la hora de saber informar sobre el asunto⁽¹³⁾.

El enfermero debe compartir información de salud y los cuidados del niño de forma abierta y franca con la familia, que así, él tiene la oportunidad de participar en las tomas de decisiones junto a la familia. Sin embargo, en la literatura, se verificó que la vivencia de la familia con el hijo discapacitado está impregnada por la ausencia de información y el distanciamiento del enfermero, que no ayuda a reconstruir las metas ya elegir caminos para el hijo con discapacidad⁽¹⁴⁾.

El apoyo y el seguimiento de un equipo multidisciplinario son incuestionablemente necesarios, tanto a causa de las complicaciones relacionadas con el síndrome, como también por el apoyo psicológico. Los profesionales enfermeros deben incorporar la Sistematización de la Asistencia de Enfermería (SAE) en su cotidiano con el objetivo de mejorar la atención ofrecida, demostrar la autonomía de la profesión, evidenciando su función de educador en salud⁽⁴⁾.

Destacamos así la importancia de un enfermero capacitado, con equilibrio emocional, conocedor del asunto y del impacto emocional que esas familias vivencian, y con una postura humanitaria. A través de estos aspectos, contribuirá a la creación del vínculo afectivo entre padres y hijos, siendo esencial para el desarrollo de ese niño tanto ahora, como en el futuro⁽¹⁵⁾.

IV. CONCLUSIONES

El desarrollo del presente estudio literario, posibilitó un análisis conductual del impacto sufrido por las familias al recibir el diagnóstico del nacimiento de un niño con SD, todo el recorrido vivido por los padres tras el reconocimiento de la situación, las reacciones como choque, negación y culpa comunes para el proceso de aceptación, para que haya el luto del hijo idealizado y la importancia del equipo de enfermería en el momento del diagnóstico, acompañamiento del niño y apoyo a la familia.

Se contó de ese modo, que muchas veces existe un despreparo profesional al dar la noticia de la SD para los padres, además del desconocimiento sobre el síndrome. Por lo tanto, es extremadamente necesario la preparación del enfermero para el cuidado en la SD, pero principalmente para la revelación del diagnóstico, ya que, ese influye en las emociones generadas por la familia, haciendo que se mantenga los sentimientos de choque y la negación o facilitando la aceptación del hijo.

REFERENCIAS

1. Silva, Kenia Gomes; Mitsumori, Nancy Mio. Desarrollo del niño con síndrome de down e inclusión escolar. Universidad Tiradentes; 2004.
2. Trinidad, André Soares; Nacimiento, Marco Antonio. Evaluación del desarrollo motor en niños con síndrome de down. Rev. bras. ed. Español 2016; 22 (4): 577-588.
3. Lins, Luciene Pires de Araújo. El niño con síndrome de Down y su familia: un estudio sobre la dinámica de acuerdo con la perspectiva sistémica. [Disertación (maestría en psicología)]. Brasília: Universidad Católica de Brasília; 2011.
4. Mota, Maria Thalita Pinheiro; Roca, Elaine Nunes da Silva; Pascua, Francisca Roberta Barros; Lima, Ruth Pequeño; De la Universidad de Chile. Carsoso, María Vera Lucia Moreira Piglet. Asistencia de enfermería en un niño con síndrome de down: estudio de caso. Congreso Brasileño de Enfermería Neonatal: Anales del Congreso Brasileño de Enfermería Neonatal; 24 a 27 de junio de 2012; Fortaleza Ceará; 2012.
5. Berthold, Telmo Bandera; Araujo, Vanessa Pereira; Robinson, Wanice Miriam; Hellwig, Ingeburg. Síndrome de Down: aspectos generales y odontológicos. R. Ci. Medio. biol. [Internet] Jul./dez. 2004 [acceso el 05 abr. 2017]; 3 (2): 252-260. Disponible en: <https://portalseer.ufba.br/index.php/cmbio/article/view/4430>.
6. Henn, Camila Guedes; Piccinini, Cesar Augusto; García, Gilberto de Lima. La familia en el contexto del síndrome de Down: revisando la literatura. Psicol. estudio. [Internet] 2008 [acceso el 21 de mayo. 2017]; 13 (3): 485-493. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-73722008000300009>.
7. Cunha, Aldine Maria Fernandes Vohlk; Blascovi-Assis, Silvana María; Fiamenghi Jr, Geraldo Antônio. Impacto de la noticia del síndrome de Down para los padres: historias de vida. Salud pública colectiva [Internet]. 2010 [Acceso el 22 mar. 2017]; 15 (2): 445-451. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232010000200021>.
8. Silva, Nara Liana Pereira; Dessen, María Auxiliadora. Deficiencia mental y familia: implicaciones para el desarrollo del niño. Psic. : Contenido. y Pesq. [Internet] 2001 [Acceso en 20 mar. 2017]; 17 (2): 133-141. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-37722001000200005>.
9. Moura, Leonice; Valeria, Naiana. La familia del niño discapacitado. De la Universidad de Buenos Aires. [Internet] 2003 [Acceso en 15 mar. 2017]; 3 (1): 47-51. Disponible: (en español) los disturbios en el desarrollo / publicos / volumen_iii / 006.pdf.
10. Sunelaitis, Regina Cátia; Arruda, Débora Cristina; Marcom, Sonia Silva. La repercusión de un diagnóstico de síndrome de Down en el cotidiano familiar: perspectiva de la madre. Acta paul.

enferm. [Internet] 2007 [Acceso el 09 de abril. 2017]; 20 (3): 264-271. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-21002007000300004>.

11. Silva, Nara Liana Pereira; Dessen, María Auxiliadora. Síndrome de Down: etiología, caracterización e impacto en la familia. *Interacción en psicología*. [Internet] 2002 [Acceso el 28 de marzo. 2017]; 6 (2): 167-176. Disponible en: <http://revistas.ufpr.br/psicologia/article/viewFile/3304/2648>.
12. Macedo, Benedita Cruz; Martins, Lucía Araujo Ramos. Visión de madres sobre el proceso educativo de los hijos con síndrome de down. *Educación. rev.* [Internet] 2004 [Acceso el 19 de abril. 2017]; p.143-159. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/0104-4060.336>.
13. Martins, Darci Aparecida; Polak, Ymiracy Souza Nascimento. Cuidando el portador de síndrome de down y su significante. *Revista Science, Cuidado y Salud*. [Internet] 2002 [consultado el 3 de mayo. 2017]; 1 (1): 111-115. Disponible en: <http://periodicos.uem.br/ojs/index.php/CiencCuidSaude/article/view/5663/3603>.
14. Barbosa, Maria Angelica Marchetti; Balieiro, Maria Magda Ferreira Gomes; Pettengill, Myriam Aparecida Mandetta. Cuidado centrado en la familia en el contexto del niño con discapacidad y su familia: un análisis reflexivo. *Texto Contexto Enferm.* Jan./Mar. 2012; 21 (1): 194-199.
15. Domingo Naiurá Munari. Cuidado de enfermería al portador de síndrome de down y su familia. *Repositorio Digital - Universidad federal del río grande del sur*. [Internet] 2006 [Acceso en 24 de mar. 2017]. Disponible en: <http://hdl.handle.net/10183/107803>.