

UNIVERSIDAD HISPANOAMERICANA

CARRERA DE ENFERMERÍA

Tesis para optar por el grado académico de Licenciatura en Enfermería

PERCEPCIÓN DE LOS PADRES SOBRE EL CUIDADO DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE Y SU RELACIÓN CON EL PROCESO DE ADAPTACIÓN SOCIO-FAMILIAR, CORNELIA DE LANGE COSTA RICA, 2022

MARISOL CASTRO BERMÚDEZ

2022

TABLA DE CONTENIDO

Capítulo I. El problema de investigación	11
1.1. Planteamiento del problema de investigación	12
1.1.1. Antecedentes del problema	12
1.1.2. Delimitación del problema	16
1.1.3. Justificación.....	16
1.2. Redacción del problema central: pregunta de la investigación.....	18
1.3. Objetivos de la investigación	18
1.3.1. Objetivo general	18
1.3.2. Objetivos específicos	18
1.4. Alcances y limitaciones	19
1.4.1. Alcances de la investigación	19
1.4.2. Limitaciones de la investigación.....	19
Capítulo II. Marco teorico	20
2.1. Contexto teórico.....	21
2.1.1. Cuidados de los niños con el síndrome de Cornelia	21

2.1.1.1. Higiene bucodental.....	24
2.1.1.2. Uso de sonda nasogástrica.....	25
2.1.1.3. Cuidados de la piel	26
2.1.1.4. Infecciones respiratorias.....	27
2.1.1.5. Cardiopatías.....	28
2.1.1.6. Malformaciones renales	29
2.1.2. Cambios que vive la familia.....	29
2.1.3. Proceso de adaptación.....	31
2.1.3.1. Social.....	32
2.1.3.2. Familiar	33
2.1.3.3. Física	34
2.1.3.4. Económica.....	35
2.1.4. Modelo de enfermería	36
2.1.4.1. Betty Neuman, biografía	36
2.1.4.2. El modelo de sistemas	37
2.1.4.3. Principales conceptos y definiciones.....	39
2.1.4.4. Metaparadigmas	43

2.1.4.5. Principales premisas	45
2.1.4.6. Percepción del cuidador	47
Capítulo III. Marco metodológico	49
3.1. Enfoque de investigación.....	50
3.2. Tipo de investigación.....	50
3.2.1. Tipo de estudio descriptivo	50
3.3. Unidades de análisis y objetos de estudio.....	50
3.3.1. Población.....	50
3.3.2. Muestra.....	50
3.3.3. Criterios de inclusión y exclusión	51
3.4. Instrumentos para la recolección de la información	51
3.4.1. Validez del cuestionario	51
3.4.2. Confiabilidad del cuestionario	51
3.5. Diseño de la investigación	52
3.5.1. Fases del método fenomenológico	52
3.5.1.1. Primera fase: Etapa previa o clarificación de presupuestos	52
3.5.1.2. Segunda fase: Recoger la experiencia vivida	52

3.5.1.3. Tercera fase: Reflexionar acerca de la experiencia vivida	53
3.6. Precategorización de variables.....	53
3.7. Plan piloto.....	54
3.8. Procedimientos de recolección de datos	55
3.9. Organización de los datos	55
Capítulo IV. Presentación de resultados.....	56
4.1. Datos generales	57
4.2. Presentación de los resultados	59
4.2.1. Percepción del cuidado	59
4.2.1.1. EL CUIDADO.....	59
4.3. Conocimiento.....	63
4.4. Factores limitadores y facilitadores	66
4.5. Experiencias propias	68
4.5.1. Proceso de adaptación.....	71
4.6. Factores económicos, social y familiar.....	71
4.7. Salud física, mental y espiritual	76
4.8. Expectativas, sentimientos.....	80

4.9. Apoyo, familia, sistema de salud, el estado	82
Capítulo V. Discusión e interpretación de resultados.....	86
5.1. Discusión e interpretación y/o explicación de resultados	87
5.1.1. Percepción del cuidado	87
5.1.2. Conocimiento	93
5.1.3. Factores que dificultan el cuidado.....	94
5.1.4. Factores facilitadores del cuidado.....	97
5.1.5. Experiencias propias negativas -positivas.....	99
Experiencias negativas	99
5.1.5.1. Experiencias positivas	104
5.1.6. Proceso de adaptación	105
Factores económicos, social y familiar	105
a) Factor económico	105
b) Factor social	106
c) Factor familiar	107
d) Factor Físico	108
5.1.6.1.1. Emocionalmente	109

5.1.6.1.2. Espiritual.....	110
5.1.6.1.3. Expectativas, sentimientos.....	111
5.1.7. Apoyo (familiar, del sistema de salud del estado).	112
5.1.7.1. Apoyo familiar	112
5.1.7.2. Apoyo del sistema de salud.....	114
5.1.7.3. Apoyo del estado.....	115
Capítulo VI. ConclusioNes y recomendaciones	117
6.1. Conclusiones.....	118
6.2. Recomendaciones.....	120
Referencias bibliográficas	122
anexos	139
Anexo 1. Declaración jurada	140
Anexo 2. Consentimiento informado.....	141
Anexo 3. Guía de entrevistas semi estructurada	147
Anexo 4. Resultados del plan piloto	149
Anexo 5. carta del tutor.....	154
Anexo 6 Agradecimiento	155

Anexo 7 DEDICATORIA 156

Anexo 8. carta de autorizacion de los autores para consulta 157

LISTA DE TABLAS

<u>Tabla 1 Criterios de inclusión y exclusión para padres de niños con síndrome de Cornelia de Lange</u>	51
<u>Tabla 2 Precategorización de las variables</u>	53
<u>Tabla 3 Codificación de las categorías</u>	57

RESUMEN

Introducción: Mediante el presente estudio, se pretende conocer la percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con Síndrome de Cornelia de Lange y el proceso de adaptación socio – familiar, Cornelia de Lange Costa Rica, 2022. **Objetivo general:** Determinar la percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con síndrome de Cornelia de Lange y su relación con el proceso de adaptación Cornelia de Lange, Costa Rica, 2022. **Metodología:** El enfoque de la investigación es cualitativo, de tipo descriptivo, se realiza una entrevista profundidad con 15 preguntas abiertas, de las cuales ,8 se utilizan para conocer sobre la percepción de cuidado, y 7 para el proceso de adaptación, la cual se realizó a 11 encargados del cuidado de niños con Síndrome de Cornelia de Lange en Costa Rica. **Resultados:** *“llevo a mi hija a muchas citas; ella tiene control por oftalmología porque usa lentes, odontología, maxilofacial y otorrinolaringólogo, pediatría, genética, neurodesarrollo, cardiología, psiquiatría”* (participante N.º1, 27 julio 2022). Los elementos de la teoría se evidencian en el diálogo de los participantes, donde confirman que parte del cuidado de los niños con Síndrome de Cornelia de Lange, es mantener un control por diferentes profesionales de la salud, debido a sus múltiples padecimientos. **Conclusiones:** Se evidencia por parte de los participantes y confirman la teoría que los niños con SdCL, requieren cuidados tales como asistencia a las citas médicas de forma regular, con diferentes profesionales de la salud debido a múltiples complicaciones que presentan, lo cual se relaciona con las fases de detección, tratamiento y seguimiento. Lo anterior se debe a los problemas estructurales (gástricos, esqueléticos, intestinales, etc.). **Palabras claves:** Síndrome, patologías, tratamientos, cuidados, cuidador, participante, proceso, familiar, social, económico, espiritual, emocional.

SUMMARY

Introduction: Through this study, it is intended to know the perception of parents about the care of children with Cornelia de Lange Syndrome and the process of socio-family adaptation, Cornelia de Lange Costa Rica, 2022. **General objective:** To determine the perception of parents about the care of children with Cornelia de Lange syndrome and its relationship with the adaptation process in the Cornelia de Lange, Costa Rica, 2021. **Methodology:** The research approach is qualitative, descriptive, an in-depth interview is conducted with 15 open questions, of which 8 are used to learn about the perception of care, and 7 for the adoption process, which was carried out to 11 caregivers of children with Cornelia de Lange Syndrome in Costa Rica. **Results:** *"I take my daughter to many appointments she has control by ophthalmology because she wears lenses, dentistry, maxillofacial and otolaryngologist, pediatrics, genetics, neurodevelopment, cardiology, psychiatry"* (participant N°1, 27 July 2022) The elements of The theory is evidenced in the dialogue of the participants, where they confirm that part of the care of children with Cornelia de Lange Syndrome, is to maintain control by different health professionals, due to their multiple conditions. **Conclusions:** It is evidenced by the participants and confirm the theory, that children with SdCL, require care such as attendance at medical appointments on a regular basis, with different health professionals due to multiple complications that present which is related to the phases of detection, treatment and follow-up. The above, due to structural problems (gastric, skeletal, intestinal, etc.) **Key words:** Syndrome, pathologies, treatments, caregiver, participant, process, family, social, economic, spiritual, emotional

CAPÍTULO I. EL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1.1.1. Antecedentes del problema

Los encargados de niños con capacidades especiales presentan un nivel elevado de estrés, según Aragón Mesa en su investigación titulada “Descripción de las estrategias de afrontamiento de los progenitores con hijos con discapacidad cognitiva”, en Colombia 2012. Este es un estudio tipo descriptivo exploratorio con una muestra de 21 padres de familia con hijos que presentan discapacidad cognitiva, el instrumento de estrategias de afrontamiento (IEA).¹

Los padres de niños con discapacidad no presentan un rango más elevado de estrés, relación culposa o angustia ya que sus hijos han logrado participar en diferentes contextos donde se adaptan a través de un proceso de habilidades motoras, así lo evidencian los resultados arrojados por el instrumento.¹

Madres con hijos de espectro autista reflejan reacciones estresantes ante la adaptación al trastorno en sus hijos, así lo demuestra Leidy Astrid Rey Hernández en “Correlacional entre estrategias de afrontamiento y características socio demográficas de Trastorno del Espectro Autista (TEA)” en Colombia 2013. Se realiza un estudio con enfoque cuantitativo de tipo correlacional, donde se utiliza como instrumento la entrevista. Participan una muestra de 31 padres y madres de niños con el trastorno de una institución de Bucaramanga.²

La investigación refleja que las madres son quienes más se encargan de atender a los niños, de igual forma se evidencia que el género femenino presenta reacciones altas de ira impulsiva hacia ellas mismas, hacia los demás y hacia objetos para disminuir la carga emocional que presentan

ante un hijo con (TEA). También aumentan su participación en actividades religiosas para reducir el malestar que presentan ante un evento aversivo.²

Las madres son las más afectadas ante la noticia de un niño con minusvalía, Hernández lo demuestra en su tesis “Reacciones de los padres de familia ante el diagnóstico de discapacidad de su hijo/a, en Guatemala.” 2014. Se realiza un estudio de enfoque cualitativo mediante entrevistas a 8 padres de familia para conocer la reacción que tienen ante dicha situación .³

Los responsables reaccionan en su mayoría negando la situación al recibir la noticia de discapacidad en sus hijos, donde las más afligidas son las madres con sentimientos de culpa, impotencia, frustración, afectando la relación tanto de pareja como con todos los miembros del hogar, por lo que es importante el verdadero involucramiento de los integrantes de la familia para no dañar el desarrollo integral del niño. ³.

Las encargadas se mantienen inquietas ante la situación que presentan sus hijos, Vargas Xiloj en su estudio “Nivel de ansiedad en madres de niños con necesidades educativas especiales” Guatemala 2015, realiza una investigación a 45 mujeres de entre 18 y 35 años de edad, se utilizó el test de ansiedad (Ae), que evalúa el nivel del estado y rasgo para medir la fuerza de motivación de las encargadas de familia con hijos que presentan dicha situación. Como resultado de la investigación se obtiene que el 69% mantienen niveles aceptables.⁴

Los parientes reciben un impacto negativo ante el nacimiento de un niño con discapacidad, Isabel Catalina Flores Sisalima presenta, en su tesis “Estrategias de Afrontamiento y Estructura familiar de niños con Necesidades Educativas Especiales asociadas a la discapacidad física y multidiscapacidad” Ecuador (2015) donde se utiliza el enfoque cualitativo, de alcance

descriptivo, se implementa como instrumento una encuesta sobre estrategias y entrevistas de estructura familiar la cual se aplica a dos padres, una abuela y diez madres.⁵

El resultado del estudio evidencia que el cuidador primario en el grupo de estudio es la madre que se encarga del niño con discapacidad física y multidiscapacidad, quien en lugar de trabajar para asumir este rol. No se encuentra ningún caso en el cual el padre es el cuidador primario. También existe un impacto en la pareja ante el nacimiento del niño, lo que conduce al abandono por parte de uno de los progenitores o la separación de ellos, según la narrativa de las madres participantes.⁵

Las mujeres encuestadas desarrollan una actitud indiferente en relación con el factor social; sin embargo, en el cultural han desarrollado un comportamiento negativo ante el diagnóstico del nacimiento de un niño con malformaciones. Chinguel Ovalle realiza una investigación titulada “Factores socioculturales de las madres frente al recién nacido con malformaciones congénitas del Hospital de apoyo 11-2 SULLANA, 2016”, en el cual lleva a cabo un estudio cuantitativo, de nivel descriptivo correlacional en 60 mujeres encargadas de neonatos que presentan dichos defectos, utilizando el cuestionario estadístico descriptivo como instrumento, con la finalidad de conocer la actitud ante la noticia de un hijo con este tipo de anomalías.⁶

Los resultados obtenidos reflejan que el 29% de las madres encuestadas que han alcanzado un alto porcentaje en factor social han desarrollado una actitud positiva, mientras que el 43% se comportan de manera indiferente y el 29% negativas. Por otro lado, el 13% en relación con el factor cultural han presentado un comportamiento positivo, el 27% indiferencia, mientras que el 66% de manera negativa.⁶

Los progenitores desconocen la importancia de incentivar a los niños a pensar. Karen Manrique Maryori Rita Salazar Barzola, Guayaquil Ecuador desarrollan la investigación “Importancia del conocimiento del cuidador sobre los estímulos cognitivos en niños con necesidades especiales de 5 a 10 años en la Unidad Educativa Manuela Espejo 2018”, realizan una investigación donde se utiliza una metodología de enfoque cuantitativo, aplicando una encuesta a 30 cuidadores de niños con capacidades especiales.⁷

La encuesta revela que un 76 % de los cuidadores no realizan estimulación cognitiva en el hogar por desconocimiento del mismo, un 93% no saben la importancia que tiene, un 16% se siente satisfecho con las actividades echas en el hogar. En conclusión, se debe promover el fortalecimiento de estímulos, permitiendo la evolución satisfactoria del niño con capacidades especiales, por lo que se plantea un programa educativo para padres con hijos con discapacidad mental en edades de 5 a 10 años.⁷

Padres reaccionan ante el diagnostico de Síndrome de Down (SD) en sus hijos, Anayeli Neria Sánchez, en su investigación “Adaptación de los Familiares con niños con SD” realiza una investigación de tipo transversal, con una muestra de 12 encargados de familia de 6 niños con dicho trastorno, donde se utiliza como instrumento un cuestionario de adaptación .⁸

La investigación demuestra, que el cuidado recae en las mujeres, el 50% es separado o divorciado, 100% conocen el diagnóstico antes del nacimiento, 83% acude a centros de estimulación privada y 50% refiere les genera más problemas de pareja de los que esperaban.⁸

Familiares expresan sus sentimientos ante el nacimiento de un niño con Síndrome de Down (SD), Maritza Esquivel Herrera, Costa Rica (2015) “Niños y niñas nacidos con SD historias de vida de padres y madres”. Se realiza una investigación con enfoque descriptivo cualitativo; se

cuenta con la participación de diez encargados. Como instrumento se utiliza la recopilación de la historia a través de la entrevista, con el objetivo de conocer las primeras impresiones de los progenitores antes del nacimiento de un hijo o hija con síndrome, así como indagar acerca de los conocimientos que tienen acerca del mismo.⁹

Padres revelan que son variadas las emociones que experimentan ante el nacimiento de un hijo con síndrome de Down, siendo en su mayoría sentimientos de culpabilidad, temor, dolor, tristeza, rechazo, miedo, preocupación, desesperación ocasionada por falta de conocimiento por lo que el apoyo de parte de médicos, enfermeras y docentes de educación especial, son fundamentales para la adaptación de los familiares para mejorar la calidad de vida.⁹

1.1.2. Delimitación del problema

Esta investigación se realiza en 11 familiares de usuarios con Síndrome de Cornelia de Lange, Costa Rica, a quienes se les va a preguntar sobre la percepción del cuidado de los niños con Síndrome de Cornelia de Lange y su relación con el proceso de adaptación socio-familiar en el tercer cuatrimestre del 2022.

1.1.3. Justificación

El síndrome de Cornelia de Lange es un trastorno genético que presenta características poco comunes que lo identifican, las cuales requieren de tratamientos y procedimientos que son efectuados por el cuidador en su diario vivir, la información relacionada con adaptación para encargados de dichos usuarios y para quienes no están familiarizados con el síndrome es poca.

Los estudios en niños con SCdL están enfocados mayormente en la fisiología, anatomía y alteraciones biológicas, por lo que es importante un estudio permitiendo el conocimiento de sus

necesidades. Brindando a sus padres capacitación, para una intervención oportuna, logrando que la persona con discapacidad tenga una mejor calidad de vida.

La discapacidad genera en las familias un impacto, causando actitudes y emociones encaminadas hacia efectos negativos, como la frustración, aislamiento y soledad, debido a la falta de conocimiento para hacer frente a la situación. Otorgando información adecuada acerca del síndrome permitirá a los padres reorganizarse y adaptarse, transformando su trayectoria de vida hacia un ambiente positivo.

El síndrome repercute en la familia en general, debido a que implica cambios drásticos en los roles de cada uno, la relación fluida y satisfactoria. En el entorno del hogar es indispensable para la crianza en los niños con discapacidad, permitiendo una mejoría en el desarrollo motor, evolución en cuanto a un crecimiento saludable y el fortalecimiento emocional del niño.

Los familiares son quienes más desempeñan la labor del cuidador, sin embargo, no todos tienen la orientación adecuada a la hora de prestar sus cuidados, causándoles frustración, en ocasiones las tareas recaen sobre una sola persona, quien se dedica a tiempo completo a la atención del niño con síndrome de Cornelia, presentando problemas y necesidades, por lo que sobrellevar la situación resulta una tarea compleja, es importante recalcar la atención no solamente a la persona que se cuida sino también a quien brinda dicho servicio.

1.2. REDACCIÓN DEL PROBLEMA CENTRAL: PREGUNTA DE LA INVESTIGACIÓN

¿Cuál es la percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con síndrome de Cornelia de Lange y su relación con el proceso de adaptación socio-familiar, Cornelia de Lange Costa Rica, 2022.

1.3. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN

1.3.1. Objetivo general

Determinar la percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con síndrome de Cornelia de Lange y su relación con el proceso de adaptación en la población Cornelia de Lange, Costa Rica, 2022.

1.3.2. Objetivos específicos

1. Identificar la percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con el síndrome de Cornelia de Lange.
2. Describir el proceso de adaptación de los padres de los usuarios con síndrome de Cornelia de Lange.
3. Relacionar la percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con el síndrome de Cornelia con el proceso de adaptación.

1.4. ALCANCES Y LIMITACIONES

1.4.1. Alcances de la investigación

A través de entrevistas a 11 familias se sacarán conclusiones para relacionar la percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con el síndrome de Cornelia con el proceso de adaptación, mediante la organización y ordenamiento de la información existente con el objetivo de explicar los factores que intervinieron, los resultados y las lecciones aprendidas que dejó el proceso.

1.4.2. Limitaciones de la investigación

Las entrevistas se realizan virtualmente, evitando el contacto directo con los participantes, por motivo de la pandemia (COVID- 19), afectando la integración y el contacto con los participantes, como también algunos de los participantes viven en zonas rurales lejos de la gran área metropolitana.

CAPÍTULO II. MARCO TEORICO

2.1. CONTEXTO TEÓRICO

2.1.1. Cuidados de los niños con el síndrome de Cornelia

El síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) es un trastorno del desarrollo hereditario poco común presente desde el nacimiento. Recibe el nombre de la pediatra holandesa Cornelia de Lange, la cual describe el trastorno por primera vez en 1933. Se estima que entre 1 de cada 10.000 individuos de la población lo padecen. Puede diagnosticarse en el embarazo, los indicadores pueden ser, progenitores con un hijo anterior diagnosticado de SCdL, o un nuevo embarazo en una familia con una mutación genética conocida en un gen asociado a dicho padecimiento.¹⁰

El trastorno se caracteriza por un fenotipo facial distintivo, presenta anomalías en extremidades superiores, retraso del crecimiento, psicomotor y problemas de salud bastante significantes, siendo el reflujo gastroesofágico uno de los más importantes, causando alteraciones del comportamiento y, en ocasiones, requiere tratamiento quirúrgico.¹⁰

Los usuarios con Cornelia de Lange requieren cuidados especiales, estos van desde la salud, nutrición y un buen trato afectivo, con la finalidad de garantizarles seguridad, protección y un desarrollo pleno. Los niños con este padecimiento sufren más problemas de salud en comparación con otros pacientes con discapacidad intelectual, los que surgen con mayor frecuencia incluyen, la visión, digestivos e intestinales, genitales y malformaciones en las extremidades.¹⁰

La atención clínica es un papel muy importante en estos niños, especialmente cuando presentan alguna malformación estructural que puedan comprometer la vida, como lo son las cardíacas o renales las cuales requieren de seguimiento por especialistas, por lo que el paciente debe de tener una asistencia constante a las áreas de salud para su control y tratamiento.¹⁰

Los recién nacidos con SCdL tienen el peso significativamente inferior al normal, por lo que en su mayoría son de talla baja, en algunos casos presentan dificultades al momento de la alimentación, los cuales requieren una sonda nasogástrica, permitiendo que la comida llegue directamente al estómago del paciente. En estos casos, es necesario que intervengan profesionales expertos en dietas y nutrición debido a que el crecimiento de cada niño debe ser monitorizado¹⁰.

Los niños con Síndrome presentan enfermedades bucodentales ocasionadas por una mala higiene dental. Los encargados deben de estar al pendiente del cepillado con regularidad, una adecuada valoración, limpieza de forma periódica y una buena alimentación.¹⁰.

Los trastornos gastrointestinales son muy comunes en el SCdL, muchas de estas complicaciones están presentes desde el nacimiento, y con frecuencia restringen o bloquean áreas del sistema digestivo, por lo que profesionales de la salud consideran la colocación de una gastrostomía como un complemento a la alimentación oral.¹⁰.

Los pacientes con SCdL sufren infecciones respiratorias constantemente, que pueden afectar, la garganta, las vías respiratorias altas o los pulmones, debido a malformaciones anatómicas, hipotonía o tono y fuerza muscular bajos y una mala coordinación de la deglución y la tos.

El sistema inmunológico de estos pacientes tiene menor capacidad para combatir infecciones, favoreciendo el desarrollo de enfermedades inusualmente frecuentes o graves, por lo que estos usuarios requieren un mayor cuidado evitando la exposición a cualquier tipo de virus o bacteria.¹⁰.

Los usuarios con síndrome de Cornelia de Lange son incapaces de comunicarse para decir que están sufriendo, debido a sus capacidades comunicativas limitadas, por lo que pueden presentar

comportamientos autolesivos como golpearse la cabeza o morderse, lo que puede ser un signo de respuesta al dolor, causado por problemas gastrointestinales, otitis o problemas de cadera, por lo que es importante que la persona que está al cuidado, pueda reconocer dichos signos.¹⁰

La pérdida de audición se presenta frecuentemente en estos pacientes, por lo que estos usuarios son sometidos a valoraciones de audición a lo largo de los años. Suelen tener dificultades para dejar que se les inspeccione los oídos y, en ocasiones, puede necesitarse sedación para ello.¹⁰

Las malformaciones en los miembros son más frecuentes en pacientes con SCdL, a nivel musculoesquelético, reciben servicios de rehabilitación a lo largo de su vida, esto puede ayudar a mejorar sus funciones motoras y su movilidad, enriqueciendo su calidad de vida, por lo que requieren la asistencia a revisiones médicas periódicas.¹⁰

Las personas con el síndrome de Cornelia son dependientes de alguien que le acompañe y le asista a lo largo de la vida, su cuidado incluye ayuda con tareas cotidianas como: bañarse, vestirse, alimentarse, movilizarse, dependiendo de sus capacidades motoras y cognitivas, por lo que se requiere que los usuarios sean valorados para diseñar programas de intervención personalizada que incluya objetivos específicos acorde a sus necesidades¹⁰.

Estos usuarios sufren importantes dificultades a la hora de comunicarse, debido a que muchos desarrollan el lenguaje, también presentan la deficiencia visual, la pérdida auditiva y las anomalías en la estructura de la boca o de la mandíbula, lo que genera dificultades en el habla y la comunicación. El cuidado del paciente debe centrarse en la atención para conocer las características individuales de la persona y poder comprender sus necesidades. El desarrollo de las habilidades efectivas, tanto verbales como no verbales, pueden mejorar la calidad de vida de los pacientes.¹⁰

Una vez analizados los cuidados de los niños con Síndrome de Cornelia, se decide mencionar de manera específica los más relevantes:

2.1.1.1. Higiene bucodental

En los pacientes con SCdL, los problemas dentales empeoran si no se cepillan los dientes con regularidad o lo hacen de forma insuficiente, dando lugar a la aparición de enfermedades periodontales.¹¹

Las personas con problemas genéticos presentan problemas dentales, estos pueden ser: el retraso de erupción de la dentadura permanente, dientes pequeños, la ausencia de ellos o mayor cantidad de los mismos, posición anómala de las piezas, desalineación tanto en los superiores como inferiores cuando cierran la boca, caries, enfermedades que afectan las encías y bruxismo.¹¹

Los niños que tienen limitaciones físicas como dificultad para la movilización de la boca o la lengua no tienen la acción de limpieza natural de las mejillas, labios o lengua por lo que es más frecuente la acumulación de residuos de comida.¹¹

El paciente con dificultad de coordinación motriz no puede realizar de forma correcta el cepillado o el uso de hilo dental, por lo que corresponde al cuidador la realización de dicha tarea.

Los pacientes que usan medicamentos que contienen endulzantes suelen presentar caries, y en otros casos, pueden experimentar hinchazón o sangramiento de encías.¹¹

El cuidado en estos usuarios se enfoca en:

- Asegurarse de que se haga una adecuada limpieza dental ayudando al niño con discapacidad a cepillarse para evitar el inicio precoz de caries.

- Brindar una dieta saludable para mantener los dientes en buenas condiciones, evitando el exceso de azúcares o almidón.
- Los adultos pueden propagar gérmenes que causan caries por lo que no se debe poner nada en la boca del niño que haya estado en la boca de otra persona.
- La exploración y la limpieza dental debe de realizarse con regularidad debido a que puede ser necesario un tratamiento ortodóncico más exhaustivo bajo anestesia.
- Cuidar que los niños no sufran caídas o accidentes que causen lesiones o traumas en la cara o en la boca.¹¹

2.1.1.2. Uso de sonda nasogástrica

En los niños con síndrome de Cornelia de Lange que presentan problemas para digerir los alimentos, es necesaria la utilización de un tubo fino y blando que entra por la nariz y baja por la garganta hasta llegar al estómago, para mantenerlos nutridos. El mantenimiento de la sonda en el hogar requiere de¹²:

- Lavado de manos antes que se manipule la sonda, para la alimentación o administración de medicamentos.
- Mantener los tubos del equipo fuera del alcance del bebé o del niño, evitando el enrollamiento en el cuello ya que esto puede ser causa de estrangulación o muerte.
- Comprobar que la sonda llegue al estómago y que esté funcionando bien antes de usarla.
- Pasar la alimentación de manera lenta.

- Después de pasar la alimentación se limpia la sonda pasando agua con una jeringa.
- Al administrar medicamentos no se deben mezclar con alimentos.
- Mantener el área de la nariz del niño bien limpia.
- Mantener la piel de la nariz hidratada, revisando que no tenga irritación, enrojecimiento, hinchazón o supuración.
- Turnar el orificio nasal cada vez que se cambia la sonda.
- Vigilar dificultad respiratoria, fiebre o tos por broncoaspiración (residuos de alimentos en las vías respiratorias).¹².

2.1.1.3. Cuidados de la piel

Las personas con dificultad para moverse tienen el riesgo de presentar lesiones en la piel, por lo que se requiere de mucha atención y cuidado diario, estos pueden ser¹³:

- Realizar cambios de posición para aliviar la presión, se recomienda un horario fijo.¹³.
- Inspeccionar la piel del niño al menos en la mañana y en la noche sobre todo la que está directamente en el hueso, la espalda baja, la base de los glúteos, la cadera ya sea por estar acostado de lado o por el uso de ropa ajustada, codos, rodillas, tobillos o los dedos de los pies por el uso de zapatos ajustados, estos puntos son los que más tienden a ulcerarse.¹³.
- Bañar y secar bien los genitales y pliegues en la piel, colocar crema para mantener hidratado aplicarla de forma circular favoreciendo la circulación ¹³.

- valorando que no esté presentando cambios de color en la piel, enrojecimiento u oscurecimiento, ampollas, piel agrietada, endurecimiento, inflamación o calor.¹³.
- En caso de niños que están utilizando silla de ruedas, asegurarse de que el niño tenga una silla y cojín apropiados, al realizar la transferencia de la silla a la cama o a otro asiento, se realiza de manera segura, se evita el arrastre de los glúteos al entrar y salir de la silla de ruedas.¹³.
- Colocar al niño ropa adecuada, de tamaño apropiado, sin broches o dobleces ya que estos pueden causar lesión en la piel.
- Hacer uso de bloqueador solar para evitar quemaduras en la piel.
- Mantener al niño con una dieta balanceada, una mala nutrición evita que el tejido del cuerpo se regenere.¹³.

2.1.1.4. Infecciones respiratorias

Es habitual que estos pacientes sufran este tipo de afecciones en las vías respiratorias y los pulmones que pueden deberse a problemas anatómicos o debilidad en los músculos, mala coordinación de deglución y tos por lo que el cuidado en el hogar implica¹⁴:

- El cumplimiento del esquema de vacunas.¹⁴.
- En caso de una infección respiratoria aguda, la madre o el cuidador administra medicamentos de la mejor manera posible.¹⁴.

- Seguir alimentando al niño en su convalecencia, la alimentación continua evita la desnutrición.¹⁴
- Mantener la hidratación, los niños con afecciones en las vías respiratorias pierden más líquido que de costumbre.¹⁴
- La higiene en el hogar es de suma importancia, mantener el lavado de manos para prevenir y controlar la propagación de enfermedades.¹⁴

2.1.1.5. Cardiopatías

En los niños con del Síndrome de Cornelia de Lange que han recibido una intervención quirúrgica debido a alguna cardiopatía, el cuidador vigila algún cambio en sus actividades:¹⁵

- Valorar si los labios toman alguna coloración azul, debido a que esto es señal de que se está presentando problemas de oxigenación.¹⁵
- Si se hinchan las manos o los pies.¹⁵
- Vigilar que las actividades que hace con regularidad las realice sin cansarse; en caso de que no tolere las actividades físicas que realiza el niño con frecuencia, debe acudir al médico.¹⁵
- El encargado de brindar los medicamentos sin falta y a la hora correspondiente.
- Llevar al niño a las citas médicas.¹⁵

2.1.1.6. Malformaciones renales

Los usuarios que padecen el síndrome, en ocasiones presentan problemas relacionados con la función renal, por lo que es importante monitorizar con regularidad. Estos usuarios requieren que:¹⁶

- El cuidador valora si el niño está presentando hinchazón alrededor de los ojos, los tobillos y los pies.¹⁶
- Pérdida de apetito o náuseas crónicas.¹⁶
- Palidez por posible anemia.¹⁶
- Administrar medicamentos a la hora que corresponde.¹⁶
- Llevar al niño a las citas médicas, como a la realización de exámenes de laboratorio por control.¹⁶

2.1.2. Cambios que vive la familia

El diagnóstico de un síndrome es causante de estrés y tensión para los padres. En el momento que reciben la noticia, dependiendo de la circunstancia y la forma en que se les comunique la llegada de un hijo con discapacidad, tiene un efecto directo en los sentimientos generados en las familias, creando una experiencia traumática. Experimentan múltiples sentimientos como sorpresa, conmoción, angustia, dolor y tristeza, negación, ira, rebelión, miedo o ansiedad, culpa e incluso aislamiento.¹⁷

Los progenitores reaccionan de distinta manera ante la noticia de un niño con síndrome, es frecuente que, uno de los miembros de la pareja exprese sentimientos protectores intensos hacia el bebé, mientras que el otro manifiesta repulsión o miedo a lo que la discapacidad significa para la familia.¹⁷

Los padres aceptan el diagnóstico con facilidad cuando se les da la noticia de forma amable y comprensiva, por lo contrario, la falta de información clara y un estilo profesional impersonal de comunicación incrementa el rechazo y el descontento de las familias.¹⁷

La familia experimenta una serie de fases las cuales evolucionan mientras se reajustan los roles, las tareas se distribuyen de modo que cada miembro desempeñe nuevos quehaceres, por ejemplo, el padre acostumbra a ser quien brinda apoyo emocional a la madre, así como gestionar los recursos necesarios del hijo con discapacidad, mientras que el papel de los hermanos, si son niños pueden ser una fuente de estimulación, en caso de ser jóvenes adultos pueden compartir en la medida de lo posible el rol de cuidador, normalmente, la progenitora es la cuidadora primaria ya que es la persona que se interrelaciona más con el hijo con discapacidad.¹⁷

Los padres invierten mucho tiempo, más de lo habitual, ya sea en asistencias a consultas médicas, en la realización de pruebas y, en ocasiones, en hospitalización cuando se requiere de una intervención quirúrgica. Esto suele suceder debido a la amplia gama de problemas de salud asociados al Síndrome de Cornelia de Lange.¹⁷

Familiares son afectados tras la llegada de un miembro con discapacidad, en ocasiones, los hermanos de niños con el síndrome renuncian a su atención y cuidado, privándose de actividades propias de la infancia, como también de tiempo compartido con sus padres. En muchos

casos, se sobre cargan de obligaciones, por lo que pueden sentirse menos atendidos y pueden ser más propensos a tener problemas en sus relaciones interpersonales.¹⁷

La economía familiar se ve afectada cuando el cuidado implica servicios especializados. La presión financiera puede crear consecuencias, como depresión y ansiedad, afectando la salud mental de los padres, ya que los niños discapacitados tienen un mayor riesgo de salud ¹⁷.

El encargado se sobre carga de trabajo presentando múltiples afecciones, aún más cuando es el único cuidador. Esto conlleva a estados de estrés, depresión y agotamiento, tanto físico como emocional, interrupción en las actividades de ocio y problemas económicos debido gastos por tratamientos o intervenciones especiales. También, falta de tiempo para el desarrollo personal, e incluso problemas para laborar, ya que en ocasiones deja de trabajar para dedicarse a la atención del niño con discapacidad. Por lo que es importante que la persona que ocupa este rol pueda interrumpir su rutina y compartir dicha tarea para poder realizar actividades de interés personal.¹⁷

2.1.3. Proceso de adaptación

El proceso de adaptación se conoce como el método mediante el cual los individuos cambian el comportamiento para ajustarse a reglas y normas que imperan en la sociedad.¹⁸

Grados de adaptación social:

- Acatamiento: las acciones públicas del individuo se ajustan a las normas, pero sus opiniones y acciones privadas no se ven afectadas.

- Identificación: el individuo hace suyos los principios y normas del grupo en el ámbito y período acotado al que pertenece a él, pero la asimilación no es permanente o duradera.
- Internalización: el individuo acepta como propios los principios de juicio y evaluación codificados en las normas del grupo.¹⁸

2.1.3.1. Social

Los familiares de un Cornelia de Lange tienen que integrarse a nivel social para lograr una vida plena y satisfactoria, permitiendo facilitarle las condiciones al niño para que reciba la ayuda necesaria y este pueda aprender y enriquecerse de lo que el entorno ofrece.¹⁹

Los encargados de niños con SCdL enfrentan exigencias físicas, emocionales y económicas, dejando un impacto en el funcionamiento y bienestar familiar, por lo que el paciente y miembros del hogar necesitan atención por profesional sanitario y servicios sociales.¹⁹

En los niños con discapacidad, se realiza una intervención temprana que permite identificar necesidades específicas para brindarle apoyo y educación especial, por lo que los estilos que adoptan los padres en la educación de sus hijos tienen influencia directa en la socialización de los mismos. Implantar un modelo educativo centrado en el involucramiento familiar como apoyo principal, permite potenciar sus capacidades. Para ello, es necesario cubrir las demandas que se manifiestan en estas familias, como es recibir información, apoyo y acompañamiento.¹⁹

Los usuarios con el síndrome requieren atención por profesionales de la salud, entre ellos se encuentran: médicos, neurólogos, pediatras, optometristas, nutricionistas, fisioterapeutas; los cuales generan gastos extras, ocasionando crisis económicas dentro de la familia, provocando situaciones de estrés, lo cual conlleva a problemas de pareja entre los padres.¹⁹

Los padres de familia requieren de ayuda profesional al recibir la noticia de la situación, ellos mismos planean la posibilidad de recibir terapia. La influencia que tiene quien les da la noticia en el momento que son enterados ya sea a la hora del nacimiento, y el lenguaje que utilice el profesional de salud, son factores que permiten comprender el impacto de esta situación dentro de la familia y la manera de enfrentarlo, por lo que es importante contar con información y apoyo profesional.¹⁹

En los padres surge un afrontamiento social relacionado con el “qué dirán”, acerca del niño con discapacidad. Emergen cuestionamientos por personas fuera de la familia; estos hogares suelen ser un foco de atención para los grupos sociales, donde la discriminación es muy común. Por lo tanto, es importante lograr que los miembros se integren más a partir de la situación que se está presentando.¹⁹

Los niños con síndrome requieren una mayor atención en la búsqueda de terapias que le permitan generar habilidades, esto lleva consigo una serie de reacciones ante diversas situaciones que se van presentando en la vida familiar.¹⁹

2.1.3.2. Familiar

Un niño con discapacidad representa en la familia gran cantidad de demandas y necesidades, ya que requiere una atención permanente durante su el ciclo de vida generando ciertos niveles de estrés en los padres independiente mente si el niño es considerado un aspecto positivo o negativo.²⁰

La noticia de un miembro con discapacidad presenta nuevos desafíos que afrontar, la crianza de un niño con síndrome puede ser la causa de depresión y ansiedad, producto de la alteración de

las rutinas de los miembros del hogar, la atención, sin embargo, a pesar de este panorama de dificultades, quienes logran adaptarse positivamente reportan beneficios derivados de esta experiencia como lo es unión familiar.²⁰

Los padres de niños con síndrome se resisten de afrontar la realidad, luego de un tiempo toma conciencia y busca explicaciones donde es común que busquen distintas causas y culpabilizar al conyugue o así mismo, hasta que aceptan la realidad.²⁰

Padres inicia un complejo proceso de adaptación, afrontan miedos y desafíos poniendo en juego todas sus capacidades, capital social, económico entre otros, se puede decir que transitan distintos duelos como un difícil camino a la aceptación, donde es de suma importancia el estado de ánimo de los mismos ya que tiene un gran significado para el bienestar y el desarrollo familiar.²⁰

Los hermanos de una persona con discapacidad pasan por un proceso más complejo de lo que parece, en muchos casos no se ofrece una explicación sobre la problemática que el hermano con síndrome por lo que el hijo sin discapacidad se encuentra desinformado, aislado y confundido, lo cual acarrea que no haya un buen vinculo fraterno por lo que es de suma importancia una buena comunicación en el hogar.²⁰

2.1.3.3. Física

Los cuidadores de usuarios con discapacidad se sobren cargan de tareas en el hogar sufriendo el síndrome del cuidador, o también conocido como burnout. Al ser la única persona que atiende las necesidades físicas y emocionales del paciente, solidarizándose con la enfermedad y a su vez atendiendo el hogar, se encuentran susceptibles a presentar síntomas como la sensación de no tener tiempo para ellos mismos, la perdida de interés a sus actividades favoritas, el

aislamiento social, la dificultad para concentrarse, cambios en el patrón del sueño, el apetito y el peso, como también sentimientos de desesperación e impotencia y ganas de llorar sin razón aparente e incluso enfermedades frecuentes y dolor crónico, son algunos de los síntomas que identifican dicho trastorno.²¹

El síndrome de burnout se presenta como respuesta ante la sobre carga de estrés, pidiendo al cuerpo descansar por ello es importante delegar el cuidado de los niños a varias personas y no solamente a un cuidador.²¹

El cuidado de personas con discapacidad es causante de estrés crónico, malestar tanto físico como psicológico, alteraciones que requieren atención medica como lo es la hipertensión arterial, esto sucede debido a que ponen su salud como un segundo plano y priorizan la del familiar que requiere más atención.²²

Los niños que tienen déficit neurológico y limitaciones en la función motora requieren atenciones especiales. Normalmente son realizadas por cuidadores informales proporcionando el servicio sin una preparación específica para ello. La responsabilidad es asumida casi en su totalidad por algún familiar. El trabajo físico cotidianamente como el de manipular el peso del paciente, se relaciona con la aparición de lesiones musculoesqueléticas, mayormente en la columna vertebral, como contracturas, calambres musculares por sobre esfuerzo y lesiones en vertebras entre otros.²³

2.1.3.4. Económica

El cuidado de personas con discapacidad causa la incrementación de gastos que se hacen habitualmente, según el estrato socio económico al que pertenezca, medicamentos, consultas a

servicios profesionales de salud, el acondicionamiento de la vivienda para el usuario, son algunos de los gastos extra que realiza la persona encargada.²⁴

Los cuidadores con frecuencia abandonan temporal o definitivamente un empleo, debido a que asumen la responsabilidad de encargarse al cien por ciento del familiar que requiere de mayor atención, la pérdida de el trabajo o la imposibilidad de acceder a él, genera importantes repercusiones, suponiendo pérdidas económicas mayor mente en los de clase social menos privilegiada, careciendo de ingresos propios.²⁴

El cuidador que tiene los recursos adecuados y buenos mecanismos de adaptación, logra que la atención al paciente sea gratificante.²⁴

2.1.4. Modelo de enfermería

2.1.4.1. Betty Neuman, biografía

Neuman nace en 1924 y crece en una granja de Ohio, finaliza sus estudios básicos de Enfermería en la escuela de enfermería del Popes Hospital, en 1947. Se traslada a California y trabaja en diversos sitios y diferentes puestos de enfermería, en una escuela, en hospital, de empresa e instructora clínica en el Medical Center de la University of Southern California.²⁵

Se gradúa de licenciada en Salud Pública y Psicología en 1957, completa un master en Salud Mental y Salud Publica en 1966 en la UCLA. Asimismo, saca el doctorado en Psicología Clínica en la Pacific Western University en 1985.²⁵

Betty N. es una de las primeras personas que lleva la enfermería al campo de la salud mental, como también de desarrollar el rol de enfermera consejera en centros de urgencias comunitarios de Los Ángeles, crea un Programa de Salud Mental Comunitaria para enfermeras.²⁵

Publica su primer modelo explícito de enseñanza y práctica para la consulta de salud mental a finales de la década de 1960, diseña un modelo conceptual para estudiantes de la UCLA en 1970 para ampliar la comprensión de las variables del cliente, más allá del modelo médico, publicando su modelo por primera vez a principios de la década de 1970.²⁵

La primera edición del modelo de sistemas se publica en 1982, desde que desarrolla dicho modelo, Neuman logra la participación en numerosas publicaciones, presentaciones y conferencias sobre la aplicación y el uso del modelo, siendo miembro de la American Asociación of Marriage and Family Therapy y de la American Academy of Nursing, como también impartiendo clases de formación continuada para enfermeras en la UCLA y en organizaciones de la comunidad durante 14 años, y en la práctica privada como terapeuta matrimonial y familiar como licenciada, entre otros proyectos.²⁵

2.1.4.2. El modelo de sistemas

El modelo de la teoría general de sistemas refleja la naturaleza de los organismos como sistemas abiertos y la interacción entre ellos y el entorno. Dentro de él, sintetiza el conocimiento a partir de varias disciplinas e incorporando sus propias creencias filosóficas y su experiencia, especialmente en el campo de la salud mental.²⁵

Neuman aprovecha en su modelo elementos de la teoría Gestalt, que describe la homeostasis como un proceso a partir del cual un organismo se mantiene en equilibrio y, en consecuencia, la salud cuando las condiciones varían.²⁵

La enfermera describe el ajuste como el proceso que permite al organismo satisfacer sus necesidades. Dado que existen muchas y cada una de ellas puede provocar la pérdida del equilibrio o de la estabilidad en el paciente.²⁵

La vida se caracteriza por un cambio continuo del equilibrio al desequilibrio del organismo. Cuando el proceso estabilizador falla hasta cierto punto, o cuando se permanece en un estado no armónico durante demasiado tiempo, puede producirse la enfermedad. Si el cuerpo no puede compensarla, puede morir.²⁵

El modelo también señala que las propiedades de las partes dependen, en cierta medida, de los conjuntos más grandes en los sistemas dinámicamente organizados, donde se confirma que los patrones del conjunto influyen en el conocimiento de la parte.²⁵

Neuman utiliza la definición de estrés como la respuesta no específica del cuerpo, a cualquier demanda que se le haga. Este aumenta la necesidad de reajuste, la cual no es específica y requiere la adaptación al problema, independientemente de la naturaleza del mismo. Por tanto, la esencia de este es la demanda no específica de la actividad. Los elementos estresantes, que pueden ser positivos o negativos, son los estímulos consecuencia del estrés que producen tensión ²⁵.

Neuman adapta a la enfermería el concepto de niveles de prevención del modelo conceptual de Caplan, y relaciona estos niveles de prevención con la enfermería.²⁵

La prevención primaria: Actúa protegiendo al organismo antes de que entre en contacto con un elemento estresante peligroso. Esta prevención implica la reducción de la posibilidad de encontrarse con este elemento estresante o se fortalece la reacción del organismo para disminuir la reacción del elemento estresante. Las prevenciones secundaria y terciaria son posteriores a la aparición del elemento estresante.²⁵

La prevención secundaria: Intenta reducir el efecto o el posible efecto de los elementos estresantes a través del diagnóstico precoz y de un tratamiento eficaz de los síntomas de la enfermedad. Neuman lo describe como el fortalecimiento de las líneas internas de resistencia.²⁵

La prevención terciaria: Intenta reducir los efectos residuales del elemento estresante y devolver al cliente el bienestar después del tratamiento.²⁵

2.1.4.3. Principales conceptos y definiciones

Betty Neuman describe el modelo de sistemas afirmando lo siguiente:

El modelo de sistemas de Neuman es una perspectiva singular basada en sistemas abiertos que proporciona un enfoque unificador para aproximarse a una amplia diversidad de inquietudes. Un sistema actúa como una frontera para un cliente individual, un grupo o incluso un conjunto de grupos; también puede definirse como una cuestión social. Un sistema cliente en interacción con el entorno perfila el dominio de las preocupaciones de la enfermería.²⁵

Los conceptos principales identificados en el modelo son:

- Visión integral.

- Sistema abierto (incluyendo función, entrada y salida, retroalimentación, neguentropía y estabilidad).
- Entorno (incluido el entorno creado).
- Sistema cliente (incluidas las cinco variables, estructura básica, líneas de resistencia, línea normal de defensa y línea flexible de defensa).
- Salud (de bienestar a enfermedad).
- Elementos estresantes.
- Grado de reacción.
- Prevención como intervención (tres niveles).
- Reconstitución.²⁵

Visión holística o integral: El modelo de sistemas de Neuman es un planteamiento dinámico y abierto para el cuidado del usuario, originalmente creado para proporcionar un centro unificador con la intención de definir el problema de la enfermería y entender al cliente cuando interactúa con el entorno. El mismo, como sistema, puede definirse como una persona, familia, grupo, comunidad u objeto de estudio.²⁵

Los clientes son considerados como un todo cuyas partes están en interacción dinámica. El modelo considera simultáneamente todas las variables que afectan al sistema del cliente: fisiológicas, psicológicas, socioculturales, de desarrollo y espirituales.²⁵

Sistema abierto: Es cuando existe un flujo continuo de entradas y procesos, salidas y retroalimentación. El estrés y la reacción al mismo son elementos básicos de un sistema abierto.²⁵

Función o proceso: El cliente es un sistema que intercambia energía, información y materia con el entorno, así como con otras partes y subpartes del mismo, mientras utiliza recursos energéticos disponibles para moverse hacia la estabilidad y la integración.²⁵

Entrada y salida: Para el cliente como sistema, la entrada y la salida son la materia, la energía y la información que se intercambian dentro del mismo, entre el cliente y su entorno.²⁵

Retroalimentación: La salida del sistema en forma de materia, energía e información sirve de retroalimentación para la futura entrada y la acción correctora con la intención de cambiar, potenciar o estabilizar el sistema.²⁵

Neguentropía: El proceso de conservación de energía que ayuda al sistema en la progresión hacia la estabilidad o el bienestar.²⁵

Estabilidad: Es un estado dinámico y deseable de equilibrio en el que el intercambio de energía puede tener lugar sin la perturbación del carácter del sistema, que apunta hacia la salud óptima y la integridad.²⁵

Entorno: Las fuerzas internas y externas que influyen y se ven influenciadas por el cliente en cualquier momento conforman el entorno.²⁵

Entorno creado: Es desarrollado inconscientemente por el cliente para expresar simbólicamente la integridad del sistema. Su propósito es proporcionar protección para el funcionamiento del sistema cliente y para aislar al cliente de los elementos estresantes.²⁵

Sistema cliente: Consta de cinco variables (fisiológica, psicológica, sociocultural, de desarrollo y espiritual) en interacción con el entorno.²⁵

- La variable fisiológica hace referencia a la estructura y a la función del organismo.
- La variable psicológica hace referencia a los procesos mentales en interacción con el entorno.²⁵
- La variable sociocultural hace referencia a los efectos y a las influencias de condiciones sociales y culturales.²⁵
- La variable de desarrollo hace referencia a los procesos y a las actividades relacionadas con la edad.²⁵
- La variable espiritual hace referencia a creencias e influencias espirituales.²⁵

Estructura básica: El cliente es un sistema compuesto por una estructura central rodeada de anillos concéntricos. El círculo interno del diagrama representa los factores básicos de supervivencia o los recursos de energía del cliente.²⁵

La estructura central consta de factores de supervivencia básicos comunes a todos los seres humanos ,como características innatas o genéticas.²⁵

Líneas de resistencia: Las series de círculos de líneas intermitentes alrededor de la estructura central básica se denominan líneas de resistencia, representan los factores de recursos que ayudan al cliente a defenderse de un elemento estresante.²⁵

Las líneas de resistencia actúan como factores de protección, que son activados por los elementos estresantes que penetran en la línea normal de defensa.²⁵

Línea normal de defensa: Es el círculo sólido exterior del modelo. Representa el nivel adaptativo de salud desarrollado en el transcurso del tiempo como normal con respecto al cual medir la desviación del bienestar. La expansión de la línea normal de defensa refleja un estado de bienestar mejorado, y la contracción indica un estado de bienestar disminuido.²⁵

Línea flexible de defensa: El círculo discontinuo exterior del modelo se denomina línea flexible de defensa. Se percibe como un elemento amortiguador de protección para evitar que los elementos estresantes se abran camino hacia el estado de bienestar habitual representado por la línea normal de defensa. Los factores de situación pueden influir en el grado de protección proporcionado por la línea flexible de defensa, tanto de forma positiva como negativa.²⁵

Neuman describe la línea flexible de defensa como el primer mecanismo protector del sistema cliente. Cuando la línea flexible de defensa se expande, proporciona una mayor protección a corto plazo contra la invasión de elementos estresantes; cuando se contrae, proporciona menos protección.²⁵

2.1.4.4. Metaparadigmas

Salud: Es un continuo que transcurre desde el bienestar a la enfermedad, dinámico por naturaleza. Existe un bienestar óptimo cuando se cumplen completamente las necesidades totales del sistema.²⁵

Bienestar: Existe cuando todas las subpartes del sistema interaccionan en armonía con el sistema completo y se satisfacen todas las necesidades del sistema.²⁵

Enfermedad: Se encuentra en el otro extremo del movimiento continuo del bienestar y representa un estado de inestabilidad y gasto de energía.²⁵

Elementos estresantes: Son estímulos productores de tensión que se generan dentro de los límites del sistema del cliente y que dan lugar a un resultado que puede ser positivo o negativo. Pueden ser consecuencia de lo siguiente:²⁵

- Fuerzas intrapersonales que tienen lugar en el interior del individuo, como las respuestas condicionadas.
- Fuerzas interpersonales que tienen lugar entre uno o más individuos, como las expectativas de rol.
- Fuerzas extra personales que se dan en el exterior del individuo, como las circunstancias económicas.

Grado de reacción: Representa la inestabilidad del sistema que tiene lugar cuando los elementos estresantes invaden la línea normal de defensa.²⁵

Prevención como intervención: Son acciones determinadas que ayudan a que el cliente retenga la estabilidad del sistema, la consiga y/o la mantenga. Pueden producirse antes o después de que las líneas de defensa y resistencia sean superadas. Neuman está de acuerdo en iniciar la intervención cuando se sospecha la existencia de un elemento estresante o este ya ha sido identificado. Las intervenciones se basan en el grado real de reacción, los recursos, los objetivos y el resultado previsto.²⁵

Neuman indica tres niveles de intervención:

Prevención primaria: Hay que llevar a cabo una prevención primaria cuando se sospecha la existencia de un elemento estresante o ya se ha identificado su presencia. Aunque aún no ha tenido lugar una reacción, ya se conoce el grado de riesgo. El objetivo es reducir la posibilidad de un encuentro con el elemento estresante o reducir la posibilidad de una reacción ²⁵.

Prevención secundaria: Es el conjunto de intervenciones o de tratamientos iniciados después de que se manifiesten los síntomas de estrés. Los recursos internos y externos del cliente se utilizan para reforzar las líneas internas de resistencia, reducir la reacción y aumentar los factores de resistencia. ²⁵.

Prevención terciaria: Tiene lugar después del tratamiento activo o de la fase de prevención secundaria. Pretende conseguir que el paciente recupere la estabilidad óptima del sistema. El objetivo es mantener el bienestar óptimo por prevención de la recurrencia de la reacción o la regresión. La prevención terciaria retrocede en forma de círculos hacia la prevención primaria. ²⁵.

Reconstitución: La reconstitución tiene lugar después del tratamiento de las reacciones de los elementos estresantes. Representa el retorno del sistema a la estabilidad, que puede ser a un nivel superior o inferior de bienestar que antes de la invasión del elemento estresante. ²⁵.

2.1.4.5. Principales premisas

Enfermería: Neuman cree que la enfermería debe cuidar a la persona en su totalidad. Considera que es: “Una profesión única que se ocupa de todas las variables que afectan a la respuesta del individuo frente al estrés”²⁵. La percepción de la enfermera influye en el cuidado que se suministra; por ello, afirmó que el campo perceptivo del cuidador y del cliente deben valorarse. ²⁵.

Persona: Es un sistema cliente abierto en interacción recíproca con el entorno, puede ser un individuo, una familia, un grupo, una comunidad o un problema social. El sistema cliente es un compuesto dinámico de interrelaciones entre los factores fisiológico, psicológico, sociocultural, de desarrollo y espiritual.²⁵

Salud: Betty Neuman. considera que su trabajo es un modelo de bienestar. Para ella, la salud es un movimiento continuo de naturaleza dinámica que cambia constantemente: “Un bienestar o una estabilidad óptimas indican que las necesidades totales del sistema están satisfechas. Un estado reducido de bienestar es el resultado de las necesidades del sistema insatisfechas”.²⁵

Entorno: Define el entorno como todos los factores internos y externos que rodean e influyen en el sistema cliente. Los elementos estresantes (intrapersonal, interpersonal y extra personal) son importantes para el concepto de entorno y se describen como fuerzas del entorno que interrelacionan con la estabilidad del sistema y pueden alterarla.²⁵

Neuman identificó tres tipos de entornos:

- El entorno interno es intrapersonal e incluye todas las interacciones interiores del cliente.²⁵
- El entorno externo es interpersonal o extra personal, todos los factores surgen del exterior del cliente.²⁵
- El entorno creado se desarrolla inconscientemente y el cliente lo utiliza para mejorar la capacidad de control protectora. Este entorno es básicamente intrapersonal.²⁵

El entorno creado es dinámico y moviliza todas las variables del sistema para crear un efecto aislante que ayuda al paciente a controlar la amenaza que proviene de los elementos estresantes del entorno, cambiando la identidad o la situación.²⁵

Algunos ejemplos del entorno creado son la negación (variable psicológica) y la continuación del ciclo vital de los patrones de supervivencia (variable de desarrollo).²⁵

El entorno creado siempre influye, y a su vez recibe las influencias de los cambios, en el estado de bienestar que el cliente percibe. ²⁵

2.1.4.6. Percepción del cuidador

Para el encargado el proceso de cuidar representa una vivencia gratificante que permite la satisfacción de ser útiles para un ser querido, pero también puede ser una labor solitaria cuando la responsabilidad recae en una sola persona, llegando al punto de tener que realizar cambios en cuanto a la vida familiar, laboral y social.²⁶

Los cuidadores de usuarios con discapacidad están expuestos a presentar estrés, a un más cuando existe un vínculo afectivo y el hecho de residir en el mismo hogar hace que la persona se dedique casi que en su totalidad a la atención del usuario y se vuelve más complejo cuando compagina labores con otras tareas del hogar.²⁶

El cuidador presenta una serie de padecimientos, entre ellos estrés y agotamiento, así como enfermedades físicas o psicológicas, ocasionadas por el impacto de la sobre carga, deteriorando su calidad de vida, disminuyendo las expectativas de desarrollo personal y profesional.²⁶

Los cuidadores informales, en su mayoría, son encargados de usuario no por elección, sino más bien de forma circunstancial por ser un allegado o un familiar, por lo que no tienen una preparación específica, exponiéndose a la sobre carga física y mental repercutiendo en la calidad del cuidado, la eficacia de los servicios que brindan a su familiar, influye su estado de salud y la situación emocional en la que se encuentra.²⁶

El encargado llega a presentar el síndrome sobre carga el cual se refleja mediante agotamiento emocional y físico, como también falta de sueño y tiempo para sí mismos, abandono de relaciones sociales, perjudicando incluso otras relaciones familiares debido al desentendimiento de los mismos.²⁶

El encargado debe de realizar actividades que beneficie su salud tanto física como emocional, y reconocer cuando necesita ayuda, asistencia médica o terapéutica. El cuidado del cuidador es tan importante como el del familiar dependiente, ya que un encargado saludable asegura una mejor capacidad para atender de manera más apropiada las necesidades del usuario.²⁶

CAPÍTULO III. MARCO METODOLÓGICO

3.1. ENFOQUE DE INVESTIGACIÓN

El enfoque de la investigación es cualitativo, se utiliza la recolección de datos mediante entrevistas abiertas a los participantes. El proceso de adaptación al ser un fenómeno complejo, puede ser vivido de diferentes formas, se elige el enfoque cualitativo para profundizar a un más.

3.2. TIPO DE INVESTIGACIÓN

3.2.1. Tipo de estudio descriptivo

Esta investigación es un estudio descriptivo, describe los hechos como se observan, parten de una guía de entrevista la cual es validada por profesionales, en este caso, se realizan 11 entrevistas las cuales se acompañan de consentimiento informado.

3.3. UNIDADES DE ANÁLISIS Y OBJETOS DE ESTUDIO

3.3.1. Población

La población es de 17 familias de usuarios con Síndrome de Cornelia de Lange en Costa Rica, los cuales 11 son participes del estudio. Siendo una persona por hogar.

3.3.2. Muestra

Se utiliza como muestra 11 familiares de niños con Síndrome de Cornelia de Lange, siendo un participante por familia.

3.3.3. Criterios de inclusión y exclusión

Tabla 1

Criterios de inclusión y exclusión para padres de niños con síndrome de Cornelia de Lange

CRITERIOS DE INCLUSIÓN	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN
<ul style="list-style-type: none">• Familiares que convivan con el usuario con el síndrome de Cornelia en Costa Rica.• Personas participantes deben brindar un consentimiento informado	<ul style="list-style-type: none">• Familiares de usuarios que se encuentren en estado crítico.• Familiares en proceso embarazo o post parto.

3.4. INSTRUMENTOS PARA LA RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN

El instrumento es una guía para la realización de las entrevistas, la cual está conformada de quince preguntas abiertas, basada en dos variables. La primera es la percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con Síndrome de Cornelia de Lange, y la segunda el proceso de adaptación socio familiar.

3.4.1. Validez del cuestionario

La entrevista a profundidad es el instrumento que se utiliza para el desarrollo de esta investigación, la validación de este se realiza mediante el criterio de 5 expertos en el tema de salud mental y enfermería pediátrica.

3.4.2. Confiabilidad del cuestionario

El plan piloto se realiza en dos personas encargadas de niños que presentan una condición de discapacidad, que les permite tener similitud a la población de estudio.

3.5. DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN

3.5.1. Fases del método fenomenológico

Este método es utilizado para la realización de estudios de corte cualitativo donde se realizan diferentes fases.

3.5.1.1. Primera fase: Etapa previa o clarificación de presupuestos

La investigación inicia recopilando antecedentes relacionados con el estudio, luego se procede a analizar la teoría enfocada en el tema y posteriormente se aplica el plan Piloto con el asesoramiento y acompañamiento del tutor.

3.5.1.2. Segunda fase: Recoger la experiencia vivida

Se entrevistan 11 padres de niños con Síndrome de Cornelia de Lange según criterios de inclusión, para obtener información acerca de la percepción de los padres sobre el cuidado y su relación con el proceso de adaptación socio familiar, se realiza una observación directa, donde se toma nota y se recogen los datos, sin ser alterados por la presencia del investigador, con la finalidad de lograr la descripción lo más exacta posible. La entrevista es coloquial buscando obtener la máxima participación de los entrevistados y lograr la mayor profundidad de lo vivido por la persona.

3.5.1.3. Tercera fase: Reflexionar acerca de la experiencia vivida

3.6. PRECATEGORIZACIÓN DE VARIABLES

Tabla 2

Pre categorización de las variables

UNIDAD ANÁLISIS	SUBUNIDAD ANÁLISIS	PALABRA CLAVE
<u>PERCEPCIÓN DEL CUIDADO</u>	CUIDADO	<p>TIPO CUIDADO:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Alimenticios - Higiene - Manejo de secreciones - Cuidados de la piel - Protección para evitar lesiones. - Prevención de enfermedades. - Atención médica pediátrica. <p>NECESIDADES: Complicaciones</p>
	CONOCIMIENTO	<p>TIPOS</p> <ul style="list-style-type: none"> - Intuición - Enseñanza-aprendido-capacitación <p>FUENTES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Centros de salud - Conocidos - Internet
	FACTORES	<p>FACILITADORES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Comunicación asertiva, no verbal. <p>LIMITADORES</p>

		<ul style="list-style-type: none"> - Desarrollo motor - Dolor - Dificultad de alimentación o problemas dentales - Patologías de fondo
	EXPERIENCIAS	PROPIAS -Positivas-negativas
<u>2. PROCESO DE ADAPTA- CIÓN</u>	FACTORES	ECONÓMICA /SOCIAL/FA- MILIAR <ul style="list-style-type: none"> - Facilitadores - Dificultadores
	SALUD	FÍSICA/MENTAL/ESPIRI- TUAL <ul style="list-style-type: none"> - Alteraciones
	EXPECTATIVAS	SENTIMIENTOS <ul style="list-style-type: none"> - Temor - Incertidumbre
	APOYO	FAMILIA /SALUD /ESTADO <ul style="list-style-type: none"> - Intermitente - Limitado - Extenso - Generalizado

3.7. PLAN PILOTO

Los participantes se entrevistan de manera presencial, los cuales no presentan dudas en relación con las preguntas refieren que son claras y comprensibles por lo que no se realizan cambios en el instrumento.

3.8. PROCEDIMIENTOS DE RECOLECCION DE DATOS

Encargados de menores con Síndrome de Cornelia de Lange son entrevistados vía virtual, con preguntas basadas en el cuidado de los niños y el proceso de adaptación socio familiar, antes de iniciar con el procedimiento se les envía la encuesta en conjunto con el consentimiento informado a cada participante, los mismos fueron recibidos con los datos y firmas correspondientes vía Whatsapp.

3.9. ORGANIZACIÓN DE LOS DATOS

CAPÍTULO IV. PRESENTACIÓN DE RESULTADOS

4.1. DATOS GENERALES

La presente investigación se realiza con el objetivo de recopilar información mediante entrevistas que permiten conocer la percepción del cuidado de los niños con síndrome de Cornelia de Lange y el proceso de adaptación de los padres.

El siguiente cuadro presenta codificación la cual divide en dos categorías las cuales se subdividen en sub categorías donde cada una de ellas tienen palabras claves, para diferenciar cada una de ellas están representadas por diferentes colores.

Tabla 3

Codificación de las categorías

CATEGORÍA	SUB CATEGORÍA	PALABRA CLAVE
<u>PERCEPCIÓN DEL CUIDADO</u>	CUIDADO	TIPO CUIDADO: <ul style="list-style-type: none"> - Alimenticios - Higiene - Manejo de secreciones - Cuidados de la piel - Protección para evitar lesiones. - Prevención de enfermedades. - NECESIDADES: Complicaciones
	CONOCIMIENTO	TIPOS <ul style="list-style-type: none"> - Intuición - Enseñanza-aprendido-capitación

		FUENTES - Centros de salud - Conocidos - Internet
	FACTORES	FACILITADORES - Comunicación asertiva, no verbal. LIMITADORES - Desarrollo motor - Dolor - Dificultad de alimentación o problemas dentales - Patologías de fondo
	EXPERIENCIAS	PROPIAS -Positivas-negativas
PROCESO DE ADAPTACION	FACTORES	Económico, social y familiar.
	SALUD	Física, mental, espiritual
	EXPECTATIVAS	SENTIMIENTOS - Temor - Incertidumbre
	APOYO	FAMILIA /SALUD /ESTADO - Intermittente - Limitado - Extenso - Generalizado

4.2. PRESENTACIÓN DE LOS RESULTADOS

4.2.1. Percepción del cuidado

4.2.1.1. EL CUIDADO

Participante #1: “Mantener todo limpio, debido que tienen las defensas muy bajas, tienden a desarrollar problemas respiratorios y enfermedades virales, tiene dificultad para comunicarse, por lo que parte del cuidado es tener paciencia para que mi hija no se desespere y tenga alguna crisis de ansiedad, evitar que se frustre. Llevarla a muchas citas, tiene control por oftalmología porque usa lentes, odontología, maxilofacial y otorrinolaringólogo, pediatría, genética neurodesarrollo, cardiología, psiquiatría. Parte del cuidado es informarse acerca del síndrome de Cornelia de Lange, por ejemplo, las tablas de crecimiento, son muy diferentes en comparación a un niño sin síndrome en el caso de mi hija, siempre está debajo del peso y la talla en comparación a un niño “normal”, conocer esto me permite explicarles a los médicos sobre el síndrome pues muchos no tienen conocimiento del mismo” (27 julio, 2022).

Participante #2: “Desde pequeña empezó a inclinarse hacia atrás, tiene una curvatura muy marcada en su espalda de 70 a 75grados aproximadamente y presenta deformaciones en sus pies, ella camina, pero requiere atención y apoyo para que no se vaya a caer, de pequeña presentó convulsiones por lo que tuvo que asistir muchas veces a las citas, se le reventaban los oídos continuamente, tuvo una operación en un oído, pero siempre perdió la audición, hoy en día usa audífonos. A partir de los 10 años empezó a hablar por lo que de pequeña era difícil identificar donde le dolía, por ejemplo. Asistirla a la hora de bañarse o de hacer sus necesidades fisiológicas debido a que sus bracitos son cortos” (27 julio, 2022).

Participante #3: “Al nacer estuvo con sonda nasogástrica debido a su bajo peso, uno de los cuidados fue que no se la quitara, en el hospital me explicaron cómo ponerla en caso necesario. El cuidado más importante por el momento con mi bebé, es el cuidado de que hace arqueos con su espalda hasta formar una “U”, se trata de buscar la forma de mantenerla entretenida para que no busque arquearse, colocarla en el coche y amarrarla esto, le va a evitar que tenga problemas de escoliosis cuando este más grande. Presenta reflujo muchos vómitos, uno de sus cuidados es evitar que se ahogue con el vómito, por lo que usaba almohada con forma de dona para que no quedara completamente vertical, no se puede acostar apenas se alimenta y no se deben sacar los cólicos apenas termina de comer” (28 julio, 2022).

Participante #4: “Terapia conductual de lenguaje, físicas y ocupacionales, más la revisión constante a nivel gástrico del corazón, sus oídos, la vista y sus dientes. En caso de mi hijo es no verbal, identificar lo que está necesitando es de suma importancia” (28 julio, 2022).

Participante #5: “Darle acompañamiento, asistir a su higiene personal, ayudarle a mudarse, en el calzado usa zapatos de velcro, asistirle a la alimentación y una buena nutrición, el camina bien y se baña siempre, hemos tratado de que él sea independiente fomentamos el auto cuidado. Él recibe medicamento para la alergia, de pequeño tuvo reflujo, pero se le fue quitando poco a poco, pudo comer solidos después del año. De pequeño presentaba conductas agresivas, pero después lo puse en la escuela y volví a trabajar, mejoró la conducta, por lo que el psiquiatra decidió no medicarlo, hoy en día está mucho mejor” (28 julio 20202).

Participante #6: “Evitar accidentes, em mi caso son dos niñas con el SdCL , son muy imperativas tienen que recibir una alimentación adecuada, tienen reflujo gastro esofágico, no pueden comer comida chatarra, más natural posible, a la hora de tomar líquido, una de ella necesita

espesar el líquido, ambas a la hora de dormir, no pueden estar completamente acostadas. Una de ellas tuvo problemas para deglutir, por lo que en los primeros 7 años tenía que comer dietas blandas. Ambas caminan, una de ellas con dificultad, ya que los dedos de sus pies no se desarrollaron lo suficiente, uno de sus piecitos está tratando de desubicarse de la posición en la que debe estar, tiene una deformación en la cadera que le provoca caídas frecuentemente, uno de sus cuidados es estar pendiente de que no tenga una caída peligrosa, no dejar nada a su paso que le pueda provocar un accidente.

Ninguna de mis dos hijas habla, tampoco logran decir donde les duele, en ocasiones reconozco el dolor por alguna señal, por lo que uno de los cuidados es tratar de comprender lo que quieren comunicar. Cuando entran en crisis dependiendo la posición, me doy cuenta que dolor presenta por ejemplo si tiene dolor de cabeza, pone su cabecita en las piernas y llora, si es el estómago se agarra fuerte, una de ellas tiene dolor en las articulaciones y cuando le duele mucho no puede caminar. Tienen crisis por dolor, cuando se tiran sobre la cama o un sillón, es porque sé que tiene dolor, una de ellas se descompensa, suda frío o llora cuando tiene algún dolor, lograr identificar que están sufriendo dolor es de mucha importancia” (01 agosto, 2022).

Participante #7: “Ella necesita de mucha atención, tiene un poco de autismo por lo que hay que estar diciéndole que hacer. Tiene brazos cortos, por lo que hay que ayudarle a bañarse y limpiarse a la hora de ir al baño. Tratamos de que sea lo más independiente posible, que haga lo que pueda, puede caminar, pero le ayudamos a que camine con apoyo debido a la escoliosis, pero en tema de desarrollo intelectual es muy [inteligente. Tiene](#) una escoliosis muy marcada, pero no presenta cuadros de dolor, utilizarle un calzado adecuado, por lo menos en el caso de ella, tiene los dedos del pie pequeños y un dedo bastante grande. Utiliza un chaleco para mantener la postura, se lo quitamos para bañarse o para desayunar y también se lo quitamos para

dormir, fomentamos el autocuidado hasta que logró dejar los pañales, ya va al baño sola, no tiene ningún problema para alimentarse, come de todo” (12 agosto, 2022).

Participante #8: “Asistirle a la hora del baño, no habla, pero si comprende lo que se le dice, brindar una buena alimentación, tiene cierto grado de autismo, por lo que cambiarle la rutina le afecta mucho en el carácter y opta por autolesionarse, evitamos que se enoje” (12 agosto, 2022).

Participante #9: “Debido al reflujo y que respiraba y tragaba a la vez, le pusieron sonda nasogástrica, los cuidados eran, ver que la sonda estuviera puesta en el lugar correcta, para evitar que la comida se fuera a las vías respiratorias, mantenerla sonda limpia y ponerle la sonda si se la quitaba, esto me lo enseñaron en el hospital ,después la operaron para ponerle una sonda PEG debido a que el reflujo se fue agravando, los cuidados de la sonda, es mantenerla limpia, pasar los alimentos licuados y procesados por el colador, en el caso de ella no se le puede brindar ciertos alimentos que le causan estreñimiento y también se le pasa una fórmula que le mandan.

Aparte de ayudarle con sus necesidades básicas, asearla y alimentarla, también se le dan medicamentos y se mantiene limpia la zona de la sonda con gasas y cremas para la piel” (12 de agosto, 2022).

Participante #10: “Por la naturaleza del síndrome hemos tenido que dedicar todo el tiempo posible, manera única de salir a delante con nuestro hijo porque él es totalmente dependiente, desde la mañana con el baño, usa pañales y tenemos que alimentarlo debido a que el no mastica, se le dan alimentos majados o licuados, el camina, pero le cuesta subir gradas y se tiene que tener cuidado de que no sufra accidentes. Cuando nació, tenía mucho reflujo, presento hasta 5 veces neumonía, a los nueve meses presento un fallo respiratorio. Tiene control con el neurólogo y con el endocrinólogo” (17 agosto, 2022).

Participante #11: “Tomamos medidas preventivas para manejar el reflujo gastroesofágico, ya que nuestra hija hacía cianosis debido a su reflujo, ya después de los seis meses lloraba mucho por dolores abdominales, después de una visita al médico y un examen físico, nos dimos cuenta que tenía ano tras anterior, entonces debíamos cuidar la dieta diaria básicamente que ingiera frutas, yogur, verduras, para que sus deposiciones fueran blandas, eso se cuida hasta el día de hoy y seguramente toda su vida ya que ella también tiene una malformación anatómica en su intestino. Pero en general hay que poner atención a los problemas gástricos, pulmones, peso, odontología, fisiatría, cardiología, unidad de desarrollo, apoyo conductual” (04 septiembre, 2022).

4.3. CONOCIMIENTO

Participante #1: “Las fuentes de información fueron siempre por medio de internet y las fundaciones ya formadas en diferentes países, por ejemplo los de Colombia y España, nos informamos muchísimo con especialistas que tienen relación directa con personas con síndrome, por ellos nos dimos cuenta, que a los Cornelia no se le pueden poner hormonas de crecimiento, porque en ellos causa la muerte, y conocimos de las tablas de crecimientos que son enfocadas en ellos, como madre me ha tocado que estudiar bastante” (27 julio, 2022).

Participante #2: “Los médicos no conocen muy bien que es el SdCL por lo que hemos buscado informarnos por aparte, con el tiempo aprendí a cuidarla informándonos con internet buscando información de otros países” (27 julio, 2022).

Participante #3: “Mi madre habló con una de las mamás de Cornelia, ella me ha ayudado mucho, creó un grupo de padres de niños con Cornelia y me han ayudado y apoyado mucho, también busqué en internet en Cornelia de Lange España, tienen mucha información. Tengo la dicha de

que el pediatra de mi bebé es el genetista del hospital de niños por lo que el sí conoce mucho del síndrome” (28 julio, 2022).

Participante #4: “Antes de que mi hijo naciera nos dimos cuenta de que traía varias complicaciones, pero no sabíamos que era SCdL, 5 días después de nacido nos dieron el diagnóstico, en ese tiempo se dieron cuenta por los rasgos físicos, buscamos por internet y encontramos la asociación de Cornelia en Estados Unidos ellos me enviaron un libro. Siempre lo trate como un niño normal, no necesitó sonda nada más nos decían que aumentara la grasa en las comidas, él siempre estuvo en un rango normal en la tabla de peso y talla” (28 julio, 2022).

Participante #5: “Al principio cuando nació tuvo un peso y talla normal, luego dejó de crecer y bajo mucho de peso, tenía reflujo que poco a poco fue disminuyendo, a los dos meses noté una asimetría corporal en la carita, pero luego vimos que era en su cuerpecito también, fue operado por un alargamiento de una de las piernas, lo reubicaron de la escuelita especial a una escuela regular, volví a trabajar y él quedó al cuidado de un familiar y mejoró mucho la conducta ya no es agresivo le ayudó mucho socializar. Cuando él nació los doctores no conocían el síndrome, tuvo una diarrea y se deshidrató súper rápido, por lo que tenía que ser atendido más rápido de lo normal, se brotaba de pies a cabeza por una dermatitis atópica, por lo que su alimentación se limitaba mucho restringíamos lácteos y huevos” (28 julio, 2022).

Participante #6: “La pediatra que la ve, tiene mucho conocimiento del síndrome, nos ha explicado muy bien el cuidado, por medio de los videos que le llevo, reconoce donde está presentando dolor, puedo identificar que parte le duele por las posiciones que toma, si es el dolor de cabeza o la pancita, después de que pasa el dolor he logrado preguntarle que le dolía y ella

señala donde le dolía, pero en el momento del dolor no logra decirme donde les duele” (01 agosto, 2022).

Participante #7: “Me ha tocado informar al médico, qué es el SdCL, por parte de los médicos no nos informamos, hicieron un grupo de padres de niños con el síndrome y me han brindado mucha información” (12 agosto, 2022).

Participante #8: “No recibí capacitación de cómo cuidar un niño con el síndrome, a todo lugar que vamos, no tienen conocimiento, a pesar de que ella tiene un síndrome muy leve, simplemente aprendí a cuidarla supliendo todas las necesidades que presente” (12 agosto, 2022).

Participante #9: “En el hospital me enseñaron a ponerle la sonda nasogástrica y luego la sonda PEG y todos sus cuidados, no nos hablaban específicamente del síndrome” (12 agosto, 2022).

Participante #10: “En el tamizaje salió sin ningún problema, de nueve meses iba con un paro respiratorio al hospital de niños, ahí fue cuando le diagnosticaron, fue internado por neumonía tomamos la decisión de sacarlo con salida exigida y procuramos que lo atienda el medico particular, los cuidados lo realice por intuición, no tenía ningún tipo de información en relación al síndrome” (17 agosto, 2022).

Participante #11: “La observación me permite reconocer sus debilidades y trabajamos en equipo y logramos fortalecer esas áreas y derribar las barreras para poder continuar”.

“Me informo en la página de investigación de la federación de Síndrome Cornelia De Lange y sigo al Dr. Feliciano Ramos quien es catedrático de la Universidad de Zaragoza donde se hacen investigaciones frecuentes sobre el Síndrome Cornelia de Lange” (04 septiembre, 2022).

4.4. FACTORES LIMITADORES Y FACILITADORES

Participante #1: Factores que dificultan el cuidado: “La dificultad para comprender lo que ella quiere comunicar, esto en ocasiones le causa ansiedad. Factores que facilitan el cuidado: El apoyo de la familia, por parte de la abuela materna de mi hija que puedo contar con ella, al principio fue muy difícil, luego comprendí que yo necesito apoyo que sola no puedo. Tener paciencia y hacer todo con amor, mantenerse informado acerca del síndrome” (27 julio, 2022).

Participante #2: Factores que dificultan el cuidado: “La falta de información de parte de los médicos, el tener que trabajar y siempre debe ser alguien de confianza que los cuide, en mi caso tuve que emprender un negocio propio, porque tener un trabajo con horario es muy difícil poder llevarla a las citas de control. Factores que facilitan el cuidado: “el apoyo familiar”(27 julio, 2022).

Participante #3: “Factores que dificultan, no tener conocimiento de cómo se debe de tratar al bebé con Cornelia, por ejemplo, cuando tienen reflujo que empiezan con vomito, las mamas se asustan y no saben qué hacer. Factores que facilitan el cuidado: buscar como cubrir sus necesidades por ejemplo en la escuelita de enseñanza especial me explican cómo hacer para que ella no se arquee”.

Participante #4: “Factores que dificultan el cuidado: podría ser la comunicación, poder interpretar sus necesidades, la atención del seguro como lo son las citas del dentista, que las dan muy prolongadas y en el caso de ellos es de suma importancia debido a que el reflujo les afecta la dentadura, en el caso de hijo tomamos la decisión de llevarlo a citas por fuera Factores que facilitan el cuidado: la atención temprana y su seguimiento, tener un buen control mínimo cada 6 meses, desde la vista, el oído, estar al cuidado de que no tenga dolor” (28 julio, 2022).

Paciente #5: “Factores que dificultar el cuidado: la falta de conocimiento, buscar en internet es muy general lo que dice y ellos todos son muy diferentes, el no poder comunicarse y explicar lo que nos quiere decir lo estresaba mucho, se frustraba cuando no le entendíamos. Factores que facilitan el cuidado: tener mucha paciencia y buscar la forma de comprenderlo, buscar ayudarlo, en nuestro caso no nos cansamos, hasta que por fin el logro comunicarse, ya nos dice cuando le duele algo o si está aburrido” (28 julio, 2022).

Participante #6: “Factores que dificultan el cuidado: no tener una buena comunicación y no poder comprender que es lo que quieren .Factores que facilitan el cuidado, el amor a ellas permite hacer las cosas bien, un buen acompañamiento medico en m i caso la pediatra que las atiende si conoce muy bien del síndrome , ella logra identificar los dolores que ellas presentan y el apoyo familiar” (01 agosto, 2022).

Participante #7: “Factores que dificultan el cuidado: no poder comprender lo que dicen. Factores que facilitan el cuidado: en el caso de mi nieta, la terapia de lenguaje le permitió poder hablar de manera que se pudiera entender. En cuanto a la escoliosis terapia física y a los 4 años ya caminaba” (17 agosto, 2022).

Participante #8: “Factores que dificultan el cuidado: no comprender lo que quiere comunicar le cusa enojo se autolesiona. Factores que facilitan el cuidado: ha sido una niña muy sana, fomentamos el autocuidado y es muy independiente, el cuidado más importante en ella es no cambiar la rutina porque es autista y cambiarle la rutina o los planes causa enojo en ella y se lesiona solita” (12 agosto, 2022).

Participante #9: Factores que facilitan el cuidado: tener apoyo en mi caso por mi esposo y tenemos una muchacha que nos ayude, definitivamente solo es muy difícil” (12 agosto, 2022).

Participante #10: “Factores que dificultan el cuidado: estar en un hogar desintegrado donde no tengan paciencia y no haya amor. Factores que facilitan el cuidado: el apoyo familiar al menos de los que están encargados y mucho amor y paciencia por parte de quien lo está cuidando.”(17 agosto, 2022).

Participante #11: “Factores que dificultan el cuidado, la falta de información. Es responsabilidad de los padres investigar sobre el diagnóstico de nuestros hijos para poder ayudarles en cual etapa de su vida y con eso tener herramientas para apoyar al profesional de la salud o de la educación en un momento determinado ya que al ser un síndrome poco frecuente y al ser minoría en el país hay mucho desconocimiento médico con respecto a cómo abordar las diferentes situaciones que padecen ya que es un Síndrome muy complejo y no en todos los casos se expresa igual, para mí el papel de los padres es muy importante ya que pueden guiar a los profesionales y lograr una mejor atención y mejor tratamiento. Factores que facilitan el cuidado, conocerlos, ver la persona no la condición, empoderarlos, explotar sus capacidades, no poner techos y dejar que logren las cosas a su ritmo de acuerdo a su potencial” (04 septiembre, 2022).

4.5. EXPERIENCIAS PROPIAS

Participante #1: “Con el tiempo he aprendido que sola no puedo, estuve en terapia psicológica porque no permitía que a mi hija la tocara nadie, por muchos años no dormía pensando que cuando amaneciera ella ya no estuviera viva, debido a que cuando nació me dijeron que se iba a morir. He tenido mucho apoyo por parte de fundaciones internacionales, como por ejemplo la fundación de Cornelia de Lange en Colombia y la de España de ellos he aprendido mucho del síndrome ya que en Costa Rica hay mucha falta de conocimiento del síndrome” (27 julio, 2022).

Participante #2: “mis dos hijos, tenían que cuidar mi hija para salir a trabajar soy madre soltera tenía que trabajar para que saliéramos adelante, ella tuvo constantes problemas con un oído hasta que perdió la audición, hoy en día usa audiófonos debido a esto logre ser una madre emprendedora y pude tener un trabajo propio esto me permite poder sacar el tiempo para llevarla a las citas de control” (27 julio, 2022).

Participante #3: “Al nacer tuvo que ser alimentada con sonda, el mayor temor es que se quite la sonda, cuando me toco a mi ponérsela fue muy difícil pese a que me habían explicado cómo ponerla” (28 julio, 2022).

Participante #4: “Hasta los 5 días de nacido el genetista lo diagnostico por sus rasgos físicos, fue frustrante tener tantas preguntas y no tener respuesta. Mi hijo nació como cualquier niño sin ningún problema, los rasgos físicos que vio el doctor en mi hijo fueron los que permitieron diagnosticarlo, no necesitó sonda, pero sí le dimos de comer con jeringa o copa porque su boca era pequeña, le poníamos grasita en las comidas para ayudarle a subir de peso, hasta que encontramos la tabla de peso y talla para los niños Cornelia. Él nació en el sistema privado y así se ha mantenido, con el tiempo nos adaptamos pensando que lo importante es que él esté bien de salud y que sea feliz” (28 julio, 2022).

Participante #5: “Al principio adaptarnos fue muy complicado, mucha impotencia mucho miedo y preocupación, cuando nos dieron el diagnostico lloré y mucho, el doctor me dijo que él era muy leve, a toda cita que iba nadie conocía que era el SdCL. Tuve mucho apoyo y aceptación por parte de la familia” (28 julio, 2022).

Participante #6: “Yo tengo una hija mayor es una niña sin síndrome, luego nació mi segunda hija, a los dos años identificaron que tenía un síndrome , pregunté al doctor que si tenía otro

bebé iba a ser un Cornelia y me dijo que eso no suele suceder , en el embarazo no estaba creciendo lo suficiente, luego de que nació, me di cuenta que si era un Cornelia por los rasgos físicos que presentaba, ya hablaba con el grupo de madres de Cornelia de Lange, envié fotos y me dijeron que si era, la diagnosticaron un año después, pero desde el principio inicie con la estimulación temprana. La diferencia de una a otra es muy grande la mayor necesitó de terapia física la pequeña no” (01 agosto, 2022).

Participante #7: “En el hospital de niños nos dimos cuenta que tenía un centímetro de un brazo más largo, después nos dijeron que tenía una escoliosis severa la enviaron a cirugía, pero el doctor decidió no operarla porque por el peso y la talla de ella no aguanta la cirugía, ella sigue utilizando el chaleco para mantener la postura” (12 agosto, 2022).

Participante #8: “Al principio mi mayor preocupación era el peso y la talla que siempre estaba por debajo de lo normal según los doctores, luego me preguntaba si iba a caminar, ella camino de cuatro años” (12 agosto, 2022).

Participante #9: “Tiene unas orejitas más arriba, un riñón más grande que otro, entre otras cosas, como el déficit atencional y los problemas para comer, pero fuera de eso ha sido algo bonito y muy querida. Algo muy triste es que por la zona me toca ir a sacar cita desde la noche anterior con todo y mi hija para sacar cita” (12 agosto, 2022).

Participante #10: “Una de las experiencias más desagradables fue internarlo por veintidos días, lo operaran de un pie que tenía hacia medio lado, recuerdo que el trato en el hospital no era muy agradable, no tenían consideración hacia él como un niño con discapacidad el trato no fue bueno.

Nunca me frustre siempre trabaje y pensé en que teníamos que sacarlo adelante” (17 agosto, 2022).

Participante #11: “En el caso del hospital de Niños es muy bueno los médicos son muy receptivos y siento que trabajamos en equipo, en cuanto a las clínicas la comunicación es más vertical creo que es por desconocimiento al síndrome, la falta de humildad para reconocer que nunca han escuchado sobre el síndrome y también desinterés de buscar información.”(04 septiembre 2022).

4.5.1. Proceso de adaptación

4.6. FACTORES ECONÓMICOS, SOCIAL Y FAMILIAR

Participante #1: A nivel económico: “logré hacer los trámites de la pensión alimenticia y la pensión que brinda el estado a las personas con parálisis cerebral, si hay varios gastos por ejemplo toallas húmedas porque ella es como una bebé, una dieta saludable, el gasto que genera ir y venir de las diferentes citas médicas” (27 julio, 2022).

A nivel social: “Mi hija es una persona muy querida y bien recibida por las personas del barrio, y en la escuela donde ella asiste y los médicos que la ven también la quieren mucho lo que hace que ella sea muy feliz y muy chineada, en el encuentro internacional en el que estuve nos aconsejaron hacer nuestra vida y buscar ayuda para el cuidado, yo voy al gimnasio y socializo con un grupo de amigas” (27 julio, 2022).

A nivel familiar: “Por parte de la familia he tenido mucho apoyo por parte de mi madre y mis hijos en caso de que necesite que cuiden de mi hija sin no son mis hijos mayores es mi sobrina y el esposo o mi madre quien me ayuda” (27 julio, 2022).

Participante #2: A nivel económico: “tuve que montarme un negocio para adaptar mis horarios a las necesidades que ella presente y también el estado me ayuda con una pensión económica, por dicha le logro dar la nutrición que necesita” (27 julio, 2022).

A nivel Social: “fue muy duro poque el papá al verla diferente dijo esa niña no es mía, me toco que trabajar para cubrir mis gastos y los de mis tres hijos, vivíamos en un lugar conflictivo, sin embargo, mi hijo mayor dice, si no hubiera sido porque ella llego a nuestra vida, quien sabe que habría sido de mi vida, quizás andaría haciendo loco.”

A nivel familiar: “Siempre fuimos solamente nosotros mis tres hijos y yo, ellos me ayudaron mucho, hasta que tuve la bendición de conocer mi pareja actual y mi suegra resulto ser como un ángel, es la abuela que nunca tuvo, una pieza fundamental en la vida de mi hija” (27 julio, 2022).

Participante #3: A nivel económico: “no presenta gastos extraordinarios fuera de lo común de tener un bebé”

A nivel social: “Siempre he estado bien acompañada, a pesar de tener un bebe con condición especial.”

A nivel familiar: mucho apoyo por parte de mi mamá. (27 julio, 2022).

Participante #4: “A nivel económico: Requiere muchos gastos económicos, debido a que siempre tiene que estar acompañado, pagamos su cuido la muchacha que lo cuida, es muy buena es como una niñera y profesora de educación especial, esto me permite dedicar tiempo para mí y mi familia, sin embargo, esto implica un gasto que no cualquier familia puede hacer.”

Social: “hay ciertas cosas que solo uno que lo vive sabe lo difícil que es, exponerse a una sociedad que no está educada para incluir a chicos con discapacidad y esto es difícil para la familia

en general, en mi caso a mi hijo no le gusta el cine, pero mi esposo lo cuida para yo ir con mi hija o viceversa , tenemos a un muchacha que lo cuida por las tardes para poder ir a hacer cosas que yo necesite, en el caso del cuidado no tengo red de apoyo familiar por ende tuvimos que hacer esta inversión, aparte ella es de educación especial y ayuda mucho a mi hijo.”

Familiar: “Nunca lo vimos como algo trágico, fue desde el principio tratado como un niño sin síndrome, no deja de ser difícil, siempre es importante la aceptación, la inclusión sin importar que pueda pensar los demás” (28 julio, 2022).

Participante #5: A nivel económico: “Fue muy duro porque aparte de él, tenía una niña pequeña y el gasto era doble, aparte que tenía que ir a citas todas las semanas y todo eso son gastos, recibí ayuda por el estado, fue pensionado, hasta que yo entre a trabajar.”

Social: “Es una persona muy querida por la familia, siempre ha tenido quien lo cuide para yo trabajar o en caso de tener que salir por alguna razón.”

Familiar: “Con el tiempo logramos una unión familiar muy grande , es increíble, pero nos ayudó mucho el teléfono, manda mensajes de texto o audios, él es un niño muy querido por la familia, lo recibieron con mucho amor” (28 julio, 2022).

Participante #6: A nivel económico: “Ellas siguen utilizando pañales, reciben un apoyo económico por parte del estado”.

Social: “Nos aislamos de amigos y de familia, ya no nos ponemos en riesgo de que se puedan enfermar, por lo que decidimos ya no sacarlas de la casa a menos que sea necesario, siempre ando con ellas, en caso de tener que hacer algún mandado las cuidaba la mamá”.

Familiar: “Por parte de mi madre tuve mucho apoyo hasta que falleció, ahora el apoyo que tengo es el de mi esposo solamente” (01 agosto, 2022).

Participante #7: A nivel económico: “Si tenemos gastos, pero ella recibe una pensión por el estado.”

Social: “Soy una persona que no acostumbraba a salir, pasaba en la casa, saludo a todo el mundo, pero soy de tener amigos ni de andar metida en la vecindad, el hecho de tener a mi nieta más bien me permite salir más de la casa, ella es muy bien recibida el barrio la quieren mucho.”

Familiar: “La reciben con las manos abiertas, la aman mucho todos sus familiares, ella ya tiene 12 años, la chineamos en todo sentido hasta físicamente nos gusta que se vea bien le delinear las cejitas y le hacen el bigote, es muy querida” (01 agosto, 2022).

Participante #8: Ha nivel económico: “no ha tenido gastos extraordinarios como te digo ha sido una niña muy sana y siempre procuramos cubrir los gastos por lo que no solicitamos ninguna pensión por el estado”.

Social: “Siempre saco un rato para mí, la dejo cuidando un fin de semana y me voy con mi esposo de paseo, siempre buscamos el espacio para nosotros”.

Familiar: “Fue muy bien aceptada por mi esposo y yo, el trato ha sido como una niña sin síndrome la chineamos y le damos afecto independientemente de lo que presenta” (12 agosto, 2022).

Participante #9: A nivel económico: “Hemos tenido gastos extraordinarios para citas de control, insumos para el cuidado de la sonda, desde las gasas para limpiarla, hemos solicitado más no han aprobado la pensión por el estado pese a las complicaciones que presenta mi hija”

Social: “Dedico todo el tiempo a mi hija, más que mi esposo sale a trabajar y solamente él y yo la cuidamos por lo que no tengo tiempo para salir ni nada”.

Familiar: “Ha sido recibida como un niño normal, la diferencia es que cuando nos comunicamos con ella es por señas porque ella no puede hablar, pero juega y se ríe como cualquier otro, aun no camina, pero si la pongo en el piso se desplaza, nosotros somos el papá la mamá y ella, solo nosotros tres, la disfrutamos día a día, nos dijeron que como puede durar varios años, se nos puede ir en cualquier momento” (12 agosto, 2022).

Participante #10: Económico: “Gracias a Dios hemos tenido la posibilidad de cubrir los gastos, cada vez que necesita ir al médico o algún control, por ejemplo, con el endocrinólogo, lo hemos logrado pagar nosotros, por lo que no hemos solicitado ningún tipo de pensión o ayuda por parte del estado.”

Social: “Al principio no había tiempo para socializar tenía que trabajar y cuidar de él pequeño, cuando más complicaciones presentaba, no daba tiempo para salir con amigos ni nada, hoy en día tengo una muchacha que me ayuda a cuidarlo y en ocasiones salgo con alguna amiga a tomar un café.”

Familiar: “Somos una familia muy pequeña el núcleo familiar es mi esposo, mi hijo y yo, teníamos al principio mucho temor de que él no pudiera sobrevivir, pero con la ayuda de Dios, él fue mejorando su estado de salud y ahora es muy estable.”(17 agosto, 2022).

Participante #11: Económico: Social “No hemos tenido problema, mi esposo trabaja y yo también, mi hija va a la escuela y tiene actividades extra escolares, por otra parte, la situación me ha impulsado, he cruzado fronteras sin salir del país, gracias a la tecnología he estudiado muchísimo sobre esta condición y he logrado cosas extraordinarias para la población Cornelia de Costa Rica, mantengo muy buena comunicación con las madres de los chicos con el síndrome.”

Familiar: Apoyo por parte de mi esposo.

4.7. SALUD FÍSICA, MENTAL Y ESPIRITUAL

Participante #1: Físicamente: “Al principio tuve problemas de mala alimentación, tuve sobre peso, pero luego pensé mi hija necesita una mamá sana para poder cuidarla , pensé que Dios la puso en mi vida para cambiarla totalmente para bien, a pesar de todas las dificultades que tener un Cornelia representa, todo lo hago para ella con mucho amor, así que tomé la decisión de bajar de peso y cuidar mi salud, muchas veces me canso, porque mi hija a pesar de que camina le gusta que la ande alzada, pero aprendí con ella a vivir un día a la vez, a disfrutar cada cosa que ella hace”

Mentalmente: “Me siento muy feliz pese a su condición que no ha sido fácil, que hospitales, medicamentos, estudios genéticos, mi hija tiene muy buena calidad de vida, los hermanos la adoran, es muy chineada y consentida por tíos por primos, gracias a Dios nunca hemos estados solos y por parte de mis padres me ayudan para tener tiempo para mí también, salgo a cenar con mis amigas debes en cuando y también voy al gimnasio”.

Espiritualmente: “Me ha permitido creer más en la virgen, ella ha sido todo un milagro, su proceso para caminar, el que pudiera escucharla decir mamá cuando los médicos me decían que

eso no iba a pasar, siempre dijeron que iba a durar pocos años de vida y aquí está” (27 julio, 2022).

Participante #2: Físicamente: “por el momento no he tenido ningún problema de salud a raíz tener una hija con Cornelia.”

Mentalmente: “tenerla a ella ha permitido madurar mucho y el hecho de tener tanto apoyo para para su cuidado me permite tener tranquilidad”.

“Espiritualmente: “Siempre he pensado que ella tiene un ángel nunca le ha faltado nada siempre hay gente que la quiere mucho, donde quiera que vamos” (27 julio, 2022).

Participante #3: Físicamente: “Al principio me sentía agotada porque no podía dormir bien, tenía que vigilarla en la noche que no se ahogue por el tema de reflujo, hoy en día, sigue siendo un poco cansado aparte de cuidar mi bebé soy una emprendedora, me aguanto los dolores de espalda con todo gusto siempre que mi hija este bien ya logro dormir mejor ya ella descansa más por ende yo también”.

Mentalmente: “Al inicio fue muy cansado y triste, honestamente tenía muchas dudas y miedos de todo lo que me dijeron de mi hija, fue un proceso tedioso, pero hoy en día ver la hija que tengo y todo lo que ha logrado es demasiado reconfortante, por ende, soy feliz, a veces hay desfalques como en la vida de toda mamá, pero agradezco a la vida por la hija que mandó para yo darle vida”.

Espiritualmente: “Nunca he sido muy religiosa, me tocó muchas veces agachar la cabeza, pero también estoy agradecida, mi hija estuvo y está en oraciones de todo tipo y siempre sello las

bendiciones. ¡Sigo agradecida con todo de haber podido conectar y coincidir con mi hija en una misma vida!” (28 julio, 2022).

Participante #4: Físicamente: “Por el momento no, solamente al subir mi hijo al carro me imagino que con los años si tiene que haber un desgaste físico, el caminó, pero igual lo ayudo a subir al carro en ocasiones forcejea porque no quiere subir”.

Mentalmente: “Emocionalmente en ocasiones por ejemplo ahorita anda un poco enfermo y uno sufre y los hermanos también de ver lo enfermo, al no dormir bien él nosotros tampoco”.

Espiritualmente: “Somos una familia de mucha fe, eso es lo que nos tiene bien” (28 julio, 2022).

Participante #5: Físicamente: “Mucho cansancio, por el tema de las alergias tenía que limpiar la casa demasiado, las paredes, cambiar la ropa de cama y las cortinas muy seguido y cuidar de mi hijo , llevarlo a las citas de control, eso hace que me mantenga muy agotada muy cansada”.

Mentalmente: “Al principio me pregunte , porqué a mí, pero después recibí mucho apoyo psicológico y llegue a entender que no era mi culpa que fue una situación que Dios permitió, ahora no sabría que sería nuestra vida sin él, lo amamos demasiado”.

Espiritualmente: “La situación permitió acercarme más a Dios soy muy creyente” (28 julio, 2022).

Participante #6: Físicamente: Experimenté un sobre peso, después de tener mi primera hija con Cornelia, debido al estrés y tuve un desorden alimenticio, casi no comía.

Mentalmente: un impacto emocional, no es que no las quiera, pero ser mamá de un niño con discapacidad es muy difícil, ver un niño que este bien y de pronto un cambio brusco, por ejemplo, una convulsión de la nada, debido a la microcefalia, es muy desesperante.

Tener muchos temores, como que se compliquen de salud, como también el temor de que no haya trabajo y no podamos suplir sus necesidades (01 agosto, 2022).

Espiritualmente:

Participante #7: Físicamente: “Las enfermedades que presento ya son por tema de edad, cuando ella llegó a mi vida me la cambió para bien me siento más útil, me volvió a activar”.

Emocionalmente: “La recibimos con mucho amor, es el centro de atención de todos, no sentimos muy felices de tenerla con nosotros”.

Participante #8: Físicamente: “Por el momento no he tenido ningún problema físico por cuidar de ella”.

Emocionalmente: “En ocasiones me frustra cuando se enoja y se golpea me causa mucha tristeza ver que se haga daño, también es un poco cansado porque ella me absorbe mucho debido a que paso mucho tiempo con ella”.

Espiritualmente: “Siempre he tratado de tener a Dios en el corazón, le he dado gracia a Dios por todo”.

Participante #9: Físicamente: “Me canso mucho porque la tengo que alzar y ya pesa, me dan dolor en la columna y en los pies”.

Emocionalmente: “En ocasiones me pongo un poco depresiva, mucho cambio emocional, solo mi esposo y yo la cuidamos, es un poco cansado”.

Espiritualmente: “Hemos podido experimentar más fe y más acercamiento a las cosas de Dios, nos damos cuenta que son especiales, por los cambios que hacen en uno mismo en cuando a la relación con la familia y las personas extrañas”.

Participante #10: Físicamente: “Yo doy gracias a Dios que a pesar de mi edad tengo fuerza, voy al gimnasio todos los días, me siento bien pidiendo a Dios que me mantenga así para seguir cuidándolo”.

Emocionalmente: “Al principio si fue muy duro, sin embargo, causa tristeza cuando uno ve que las personas se codean para verlo, la gente es muy ingrata cuando dicen frases que no son agradables, uno siente que le atraviesan el alma, luego digo no tengo que hacer caso y sigo adelante sin poner atención a cosas que no valen la pena. Nunca me rendí, ni me deprimí siempre pensé en debo de ser fuerte y siempre trabaje pensando en salir adelante”.

Espiritualmente: “Sin Dios no se puede salir adelante él es que me ha ayudado siempre”.

Participante #11: Físicamente: “No nos ha afectado físicamente”.

Emocionalmente: “Vemos la vida con otros ojos le damos importancia a los pequeños detalles, valoramos cada minuto de nuestras vidas, vivimos un día a la vez creemos que Dios nos premió al darnos la oportunidad de ver crecer y educar a una niña con esta condición, estamos muy orgullosos y felices de ser sus padres”.

Espiritualmente: “Muy agradecida con Dios”.

4.8. EXPECTATIVAS, SENTIMIENTOS

Participante #1: “Al principio tenía mucho miedo, el peso al nacer fue muy bajo de 1500g , entonces tenía miedo de que bajara de peso, me decían que podía convulsionar, que se le podía bajar el azúcar, mi mayor temor era que se muriera, tuvimos que adaptarnos a un nuevo estilo de vida.”

Participante #2: “Al principio es traumático uno se pregunta porqué a nosotros , se le viene el mundo encima, porque los doctores le dicen que el tiempo de vida es muy corto, ponen el peor panorama, nos dijeron que no iba a hablar ni caminar, ella camina y habla”.

Participante #3: “El hecho de que el Síndrome es poco conocido, genera un poco de susto y cuando busco en internet, solo salen cosas muy extremas, me daba temor ponerle la sonda nasogástrica, aunque me explicaron cómo hacerlo, me costaba dormir por temor que se ahogara con el reflujo”.

Participante #4: “Cuando me di cuenta que tenía un niño con ciertas dificultades, me mentalice en que iba a ser un niño feliz, nunca lo vimos como algo trágico, fue recibido con mucho amor, no digo que es fácil, pero siempre la meta fue salir adelante, siempre hay un temor de cómo lo íbamos a hacer y si lo íbamos a lograr”.

Participante #5: “Al principio se sentía mucha impotencia de no saber si lo que se está haciendo está bien, mucha preocupación y miedo, cuando me dieron el diagnóstico lloré mucho, uno no está preparado y espera que le digan que es algo pasajero, me causó depresión y no quería hablar con nadie”.

Participante #6: “Mucho miedo de qué va pasar y me dijeron que duraría dos años de vida, frustración, impotencia al ver cuando mi hija se ponía mal y que no sepan que era lo que tenían todavía a los diez meses de edad., fue muy difícil entre en depresión y no quería dejarla sola ni un momento. El mayor temor es perder alguna de mis hijas o que mi esposo se quede sin trabajo ya que es el proveedor del hogar”.

Participante #7: “Al principio hay un miedo de no saber qué hacer, uno se pregunta, ¿lo estaré haciendo bien?”

Participante #8: “Al principio sentí que se me vino el mundo encima, no comprendía por qué no crecía y no subía de peso, después nos dijeron que era el síndrome y nos fuimos adaptando poco a poco, siento que en ocasiones me absorbe mucho, pero ya logré sacar el tiempo para mí., en ocasiones impotencia cuando no la logro comprender.

Participante #9: “Nos dijeron que tenía un síndrome a los cuatro días de nacida , nos decían que era un síndrome, en ocasiones me deprimó, ya que me canso mucho debido a que tengo que andarla alzada por mucho tiempo, me entristece que todavía hay gente que la vuelve a ver como algo raro, con desprecio o incomodidad”.

Participante #10: “Mi mayor preocupación era que no comiera porque costo mucho que lo hiciera y teníamos temor de que se enfermará y muriera”.

Participante #11: “No conocíamos nada sobre la condición, nadie nos explicó a profundidad ni nos dieron un pronóstico alentador, no sabíamos con claridad si había más casos en Costa Rica, al principio fue un reto, leer mucho, buscar grupos en redes sociales, reunir las familias Ticas un revoló de sentimientos encontrados, pero todo eso paso muy rápido y hoy sabemos que es una aventura maravillosa”.

4.9. APOYO, FAMILIA, SISTEMA DE SALUD, EL ESTADO

Participante #1: “Tengo el apoyo de mi familia de manera que sé que puedo contar con ella cuando lo necesite, por parte del sistema de salud tiene todas las citas de control en el hospital

de niños, por parte del estado recibe una pensión económica, asiste a la escuela de enseñanza especial.”

Participante #2: “Tengo el apoyo de mi suegra la cuida constantemente mientras que yo salgo a trabajar, por parte del sistema de salud tiene el control en SENARE en el Hospital México, usa chaleco lumbar, le han brindado audífonos, la ve el otorrino, el laringólogo , el dentista ha tenido muy buen trato por parte de los médicos pese a que los médicos no conocen bien el síndrome. , por parte del estado recibe una pensión económica, pese que a nivel país no sale como un síndrome de Cornelia de Lange”.

Participante #3: “Tengo mucho apoyo por parte de mi mamá también, hemos recibido una combinación de apoyo por parte de, el grupo de mamás que tiene niños con Síndrome de Cornelia que nos ayudan demasiado, el doctor que es genetista del hospital de niños nos ha brindado mucha información, por parte el estado no he solicitado ninguna pensión económica”.

Participante #4: “Siempre tuve mucho apoyo por parte de la familia, de mis suegros y mi familia, siempre han estado ahí cuando los necesitamos, en cuanto a nivel salud tuvimos una experiencia fea con un doctor por lo que decidimos llevarlo a citas con especialistas por fuera, por parte del estado no solicitamos ningún tipo de ayuda”.

Participante #5: “Por parte de la familia fue muy bien aceptado es el chineado de todos mis hermanos no hubo rechazo de nadie me ayudaron con el cuidado de mi otra hija para ir a las citas, parte del sistema de salud todas las terapias psicológicas a mi como madre y todos los controles con mi hijo, recibí ayuda por parte del estado hasta que yo entre a trabajar, pero si fue de mucha ayuda”.

Participante #6: “Por parte de la familia no tengo mucho apoyo porque creen que las sobre protejo, desconocen mucho del síndrome, tengo un verdadero apoyo, pero por mi esposo, y mi hija mayor, por parte del área de salud tengo mucho apoyo por parte de la pediatra que las ve, las citas de control, sin embargo, no olvido una vez que un profesional de salud me dijo, que paraqué iba a estudiar el síndrome si la probabilidad de vida era corta, por parte del estado si hemos recibido ayuda económica y pañales”.

Participante #7: “Por parte de la familia somos muy unidos y ella vino a alegrarnos la vida, es muy chineada, por parte del centro de salud tiene un buen control de salud , por parte del estado tiene una pensioncita, nos ayuda para el transporte a la escolita de enseñanza especial”.

Participante #8: “Por parte de la familia ha sido bien recibida es la chineada de la casa, por parte del sistema de salud ella tiene control por privado, por parte del estado no recibe ninguna ayuda económica”.

Participante #9: “El apoyo familiar es únicamente por parte de mi esposo, en cuanto a los centros de salud cita con varios especialistas, sin embargo, para citas en el ebáis hago fila como cualquier persona, se hace fila desde la noche anterior con o sin la niña. En cuanto al estado no nos han brindado ningún tipo de ayuda”.

Participante #10: “El apoyo familiar es únicamente de mi esposo, yo fuí huérfana de mi parte no tiene familia, nuestro grupo familiar somos nosotros tres no tuve ningún apoyo de nadie más, en cuando al sistema de salud de pequeño lo sacamos del hospital con salida exigida porque nos dimos cuenta que estaba internado para puros exámenes, desde entonces todas las consultas y controles son por privado, en cuanto al estado no solicitamos ningún tipo de ayuda”.

Participante #11: “Nos apoyamos mucho mi esposo y yo, lo más importante para nosotros son los testimonios de las otras familias con hijos mayores con la misma condición ya que ellos son un parámetro para nosotros de lo que se puede lograr, nos desahogamos entre nosotras nos apoyamos porque al final hablamos un mismo idioma y sabemos exactamente que podemos estar sintiendo en los días no tan buenos. De parte de las instituciones del estado recibimos apoyo médico para nuestra hija, pero no emocional para la familia hemos creado nuestra propia caja de herramientas para enfrentar las diferentes situaciones, económicamente no solicitamos ninguna ayuda al estado.

CAPÍTULO V. DISCUSIÓN E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

5.1. DISCUSIÓN E INTERPRETACION Y/O EXPLICACION DE RESULTADOS

5.1.1. Percepción del cuidado

Los niños diagnosticados con SdCL requieren de una atención médica constante, la cual se relaciona con las fases de detección, tratamiento y seguimiento, debido a los problemas estructurales (gástricos, esqueléticos, intestinales, genitales, etc.) que pueden presentar, así como otras alteraciones como convulsiones, discapacidad intelectual, problemas de visión .²⁷.

El síndrome de Cornelia de Lange puede representar un factor estresor. Betty Neuman, en su modelo de sistemas, explica que la enfermedad puede ser un estresor ya que el ser humano es una entidad compleja y multifacética, donde diferentes estímulos pueden afectar su integridad.

28

Estos elementos de la teoría se evidencian en el diálogo de los participantes, donde confirman que parte del cuidado, es mantener un seguimiento por diferentes profesionales de la salud, debido a sus múltiples padecimientos, como se muestra: *“Llevo a mi hija a **muchas citas** ella tiene control por oftalmología porque usa lentes, odontología, maxilofacial y otorrinolaringólogo, pediatría, genética, neurodesarrollo, cardiología y psiquiatría”* (participante n.º 1, 27 julio, 2022). La asistencia a las citas médicas de forma regular, funciona como una herramienta útil para la prevención o detección temprana de enfermedades.

El control de crecimiento en la infancia es diferente en cuanto al peso y talla, ya que en estos pacientes los rangos son significativamente inferiores en comparación con otros niños, también

es frecuente que la cabeza sea más pequeña de lo normal, por lo que se utilizan gráficas del crecimiento propias para ellos.²⁹

El control antropométrico, permite valorar el estado nutricional del paciente, convirtiéndose en un instrumento en la prevención primaria, siendo esta según, Betty Neuman, la que se enfoca en prevenir el estrés y reducir los factores de riesgo.³⁰

La teoría es evidenciada cuando los participantes comunican la importancia de conocer acerca del síndrome: *“Es importante informarse acerca del síndrome de Cornelia de Lange, por ejemplo, las **tablas de crecimiento** son muy diferentes en comparación a un niño sin síndrome, mi hija tiene **bajo de peso y de talla**, conocer esto me permite explicarle al personal de salud sobre el síndrome pues muchos, no tienen conocimiento del mismo”* (participante nº 1,28 julio, 2022).

Este diálogo también muestra la seguridad que perciben los cuidadores al demostrar sus conocimientos a los profesionales, así como, la visualización de vacíos en el acompañamiento de enfermería.

Los pacientes con SCdL suelen tener problemas con la alimentación constantemente. En ocasiones, debido a diversos problemas físicos, los médicos indican la utilización de una sonda nasogástrica, la cual permite que la comida llegue directamente al estómago. En caso de dificultades graves y prolongadas, se evalúa la colocación de una gastrostomía, como un complemento de la alimentación oral.³¹

Betty Neuman menciona, que si la alimentación falla se produce un desequilibrio en el sistema y si el cuerpo no puede compensarla puede morir, por eso la necesidad de acciones de

estabilización. Además, este tipo de complicaciones se evitan por medio de la valoración constante del niño, evitando padecimientos a futuro³².

El siguiente participante comprueba lo anterior y explica que su hija presentó varias complicaciones tales como dificultad para deglutir, acompañado con reflujo gastro esofágico, por lo que para mejor su calidad de vida se le ha tenido que brindar un soporte: *“Debido al reflujo y que respiraba y tragaba a la vez, le pusieron sonda nasogástrica, después la operaron para ponerle una sonda PEG debido a que el reflujo se fue agravando”* (participante n.º 9, 12 agosto, 2022). Además, otro participante menciona:

“Mi hija Presenta reflujo y muchos vómitos, uno de sus cuidados es evitar que se ahogue con el vómito, por lo que utilizo una almohada con forma de dona para que no quede completamente vertical, no se puede acostar apenas se alimenta y no se deben sacar los cólicos apenas termina de comer” (participante n.º 3, 28 julio, 2022).

La prevención secundaria del modelo de sistemas, se puede aplicar en la enfermedad de reflujo gastro esofágico. Betty Neuman afirma que esta fortalece las líneas internas de defensa, brindando el tratamiento adecuado de los síntomas. Una detección tardía de reflujo puede desencadenar complicaciones como la esofagitis, que ocurre cuando repetidamente el jugo gástrico pasa constantemente al esófago, causando lesiones que pueden , incluir erosiones o úlceras.³⁴

Los niños con SCdL presentan estreñimiento, cuando el cuerpo absorbe más agua o indica a los alimentos a desplazarse más lentamente por los intestinos, suele provocar estreñimiento, el 50 % de ellos lo padecen es tratado de la misma manera que la población en general.³⁵El participante lo evidencia:

*“Después de los seis meses lloraba mucho por dolores abdominales, después de una visita al médico y un examen físico nos dimos cuenta que tenía ano tras anterior, entonces debíamos cuidar la dieta diaria básicamente que ingiera frutas, yogur, verduras, para que sus deposiciones fueran blanda previniendo el estreñimiento, eso se cuida hasta el día de hoy y seguramente toda su vida ya que ella también tiene una **malformación anatómica en su intestino**”* (participante n.º 11, 04 septiembre, 2022)

Betty Neuman resalta la importancia de que el paciente reciba atención antes de que entre en contacto con el factor estresante³⁶. Una buena alimentación rica en fibra e hidratación va prevenir complicaciones tales como: daño en el intestino o el recto, deshidratación, obstruir el intestino y hacer que el cuerpo absorba más lentamente los medicamentos, causando una alteración en la parte fisiológica del paciente desestabilizando el sistema.³⁶

Los problemas con el desarrollo motor son muy comunes, estos implican, dificultad para moverse, desplazarse o manipular su entorno, La escoliosis y las diferencias en la longitud de las extremidades precisan de una atención específica en los niños con SCdL en las revisiones médicas periódicas.³⁷ Los participantes comentan:

*“El cuidado más importante por el momento con mi bebé es el cuidado de que hace **arqueos con su espalda hasta formar una “U”**, se trata de buscar la forma de mantenerla entretenida para que no busque arquearse, colocarla en el coche y amarrarla **esto le va a evitar que tenga problemas de escoliosis** cuando este más grande”* (Participante n.º 3, 27 julio, 2022).

*“Ella desde pequeña empezó a inclinarse hacia atrás **tiene una curvatura muy marcada en su espalda** de 70 a 75grados aproximadamente y presenta **deformaciones en***

sus pies, ella camina, pero requiere atención y apoyo para que no se vaya a caer”

(Participante n.º 2 ,27 julio, 2022).

Estos diálogos evidencian que los cuidadores no solo reconocen los problemas óseos que los niños pueden presentar, sino que también identifican medidas para prevenir complicaciones. Por lo cual, el cuidado hacia ellos es brindar atención y apoyo utilizando la prevención como intervención.

Neuman menciona en el modelo de Sistemas, que las intervenciones son las acciones determinadas que ayudan a que el cliente retenga la estabilidad del sistema, en el caso de estos usuarios es buscar, aliviar el dolor, detener la progresión de la curva, prevenirla deformidad, en el caso de los bebés, evitar el arqueado sujetándoles para la prevención de una futura escoliosis³⁸.

Las capacidades de comunicación varían ampliamente en el SCdL, estos pacientes sufren importantes dificultades a la hora de comunicarse, y muchos no desarrollan lenguaje, suelen producirse por un tono muscular anómalo, debido a diferentes patologías o puede surgir de una deficiencia cognitiva.³⁹

Los participantes lo mencionan y comprueban así *“Mi hija tiene dificultad para comunicarse por lo que parte del cuidado es tener paciencia para que no se desespere al no poder comunicar lo que quiere y no tenga alguna crisis de ansiedad, y evitar que se frustre”* (participante n.º 1, 27 julio, 2022). La siguiente participante menciona que su hija es completamente no verbal, *“No habla, pero si comprende lo que se le dice”* (Participante nº 8,12 agosto 2022).

Los cuidadores reflejan una necesidad de conexión con sus hijos, la cual puede verse amenazada por los problemas de comunicación, que les generan sentimientos de impotencia. Dentro de la

prevención terciaria mencionada por Betty Neuman, se evidencia la importancia de reestablecer el equilibrio del sistema cuando existe una afectación psicológica. Para lograr una conexión efectiva, se debe reeducar ,mediante estrategias para la comunicación y lograr el mantenimiento de la estabilidad.⁴⁰

El Síndrome de Cornelia presenta crisis de dolor causadas por los múltiples padecimientos. Debido a sus capacidades comunicativas limitadas, los pacientes más graves pueden ser incapaces de comunicar su malestar, dando lugar a trastornos graves de comportamiento, incluso pueden autolesionarse para comunicarlo, una herramienta útil para tratar de localizarlo es la escala FLACC (acrónimo inglés de las siguientes palabras: Cara, Piernas, Actividad, Llanto, Consolabilidad)⁴¹ ha sido validada para evaluar el dolor en niños con disminución cognitiva, y enfermedades dolorosas en niños que no hablan todavía. El siguiente participante menciona que sus hijas no hablan y tampoco logran señalar donde les duele, como lo menciona a continuación

*“Ninguna de mis dos hijas habla, tampoco logran decir donde les duele , en ocasiones **reconozco el dolor por alguna señal** por lo que uno de los cuidados es tratar de comprender lo que quieren comunicar. Cuando entran en crisis dependiendo la posición me doy cuenta que dolor presenta por ejemplo si tiene dolor de cabeza, pone su cabe-cita en las piernas y llora , si es el estómago se agarra fuerte, una de ellas tiene dolor en las articulaciones y cuando le duele mucho no puede caminar” (01 agosto 2022).*

El participante menciona que es posible identificar el malestar mediante gestos y actitudes del niño, determinar el tipo y dónde se sitúa el padecimiento, ayuda a la elaboración del diagnóstico.

Betty Neuman menciona al cliente como un todo, donde todas sus partes interaccionan entre sí de forma dinámica. Cada una de sus variables(fisiológicas, psicológicas, espirituales, socio

culturales y de desarrollo) se afectan al mismo tiempo. Es decir que un dolor puede causar problemas, limitaciones físicas, conductuales, emocionales como ansiedad, estrés, psicológicas como la depresión.⁴²

5.1.2. Conocimiento

La adquisición de conocimiento y fuentes de información acerca del cuidado de los niños con SCdL es escasa y la que existe no responde todas las dudas. Esta es una dolencia genética de causa hasta hace poco desconocida que afecta a muchos órganos y no siempre se manifiesta de forma severa.⁴³

Los padres de niños con SCdL mencionan que adquieren información mediante fundaciones, a través de internet : *“Las fuentes de información fueron siempre por medio de **internet y las fundaciones ya formadas en diferentes países por ejemplo los de Colombia y España.**”*(participante n.º 1 ,27 julio, 2022). La red se muestra como una herramienta accesible para los padres.

El siguiente participante menciona que, le contacto una madre de un grupo de niños con síndrome de Cornelia en Costa Rica, el cual le han brindado toda la información que ha necesitado *“Me contacto una mamá que también tenía un Cornelia, **hicieron un grupo de padres de niños con el síndrome y me han brindado mucha información.*** (participante n.º 7 12 agosto, 2022). Lo que resalta los grupos de pares con un importante insumo, esto porque pueden percibir un mayor grado de empatía.

Los participantes señalan que han tenido que buscar información adicional debido a que, es un síndrome poco común, en el hospital no les brindan información específicamente del SCdL, si no de sus padecimientos y necesidades según se van presentando, otras mencionan un grupo de

madres que se unieron las cuales se brindan apoyo entre sí, según sus experiencias vividas. Informarse, permite la comprensión de muchos comportamientos del niño, como también identificar anomalías y complicaciones que se pueden estar presentando.

5.1.3. Factores que dificultan el cuidado

La comunicación es uno de los aspectos indispensables. El participante menciona, que su hija tiene dificultad para comunicarse y al no poder hacerlo se enoja, se molesta y se autolesiona *“No comprender lo que quiere comunicar, se enoja con ella misma y se autolesiona”* (n.º 8,12 agosto, 2022).

El problema de comunicación afecta todos los factores del sistema por lo que se debe buscar estabilizarlo, Betty N, menciona que la estabilidad es un equilibrio que requiere de intercambios de energía a medida que el paciente enfrenta adecuadamente los factores estresantes para mantener un nivel de salud óptimo.⁴⁵

El **conocimiento** es clave para un buen cuidado, como un primer paso para enfrentar las necesidades especiales de un hijo, es necesario averiguar todo lo que se pueda sobre la enfermedad y la atención que necesita, entre más información se adquiera, el presente y el futuro parecen menos preocupantes, como también disminuye el impacto en la familia, estar informados permite abogar por el niño mientras que asiste al sistema de atención médica, que en ocasiones resulta ser complicado.⁴⁶

El siguiente participante menciona uno de los factores que dificulta el cuidado es la falta de conocimiento, ya que lo que se adquiere vía internet es muy general así lo comenta el participante a continuación. *“la falta de conocimiento dificulta el cuidado, buscar en internet es muy*

general, ellos todos son muy diferentes” (participante n.º 5, 28 julio, 2022). Los participantes mencionan la falta de información que se presenta en internet, la dificultad que han tenido para encontrar información, debido a que lo que han logrado encontrar es muy general.

Betty Neuman, menciona en el modelo de sistemas la prevención primaria, como la que protege al organismo antes de que entre en contacto con elementos estresores, de la misma manera, las familias buscan informarse para conocer las complicaciones o patologías que se pueden presentar en el síndrome, y conocer cómo evitarlas o amortiguarlas.⁴⁷

Los encargados comentan que no tener paciencia o tiempo son factores que dificultan el cuidado, siendo el primero el componente que hace referencia a la capacidad de encargarse de una persona con enfermedad crónica discapacitante, tolerar y aceptar las dificultades que implica, y esto incluye asistir en los hábitos de higiene, los cambios emocionales, asumir los roles del paciente y sus problemas, y para esto el cuidador debe dedicarse en cuerpo y alma al otro y debe tener disposición emocional.⁴⁸

El participante comenta que no tener paciencia dificulta el cuidado, *“no tener paciencia, ellos son de mucha dedicación”* (participante n.º 9, 12 agosto, 2022). El siguiente participante menciona que la falta de tiempo dificulta el cuidado: *“en mi caso tuve que emprender un negocio propio porque tener un trabajo con horario es muy difícil poder llevarla a las citas de control”* (participante n.º 2, 27 julio, 2022).

Los participantes reflejan que ser cuidador de una persona con discapacidad, requiere de paciencia para tolerar y aceptar las dificultades del otro y tiempo ya que son personas que necesitan mucha dedicación debido a su incapacidad.

Betty Neuman. menciona, que un factor estresante puede ser por una fuerza extra personal, las emociones que refleje el cuidador, tales como tensión, estrés debido a la falta de paciencia y de tener el tiempo limitado, pueden repercutir en el paciente.⁴⁹

Las **citas médicas prolongadas** dificultan el cuidado, el control periódico es fundamental para el crecimiento y desarrollo en la salud, al igual que para detectar patologías y el seguimiento de las enfermedades crónicas. Es muy importante que la detección de alguna desviación de la normalidad en esos aspectos se haga en forma temprana, permitiendo mejorar el pronóstico del niño, y lograr aprovechar el potencial que es mayor cuanto menor edad tenga el paciente, y menos evolucionada esté la enfermedad.⁵⁰

El participante comenta que las citas médicas prolongadas afectan el cuidado. *“la atención del seguro como lo son las citas del dentista, que las dan muy prolongadas y en el caso de ellos es de suma importancia debido a que el reflujo les afecta la dentadura por lo que tomamos la decisión en la manera de lo posible llevarlo a citas por fuera”* (28 julio, 2022).

El participante, confirma la teoría al mencionar que la asistencia las citas de control de salud, son importantes, permiten la detección temprana de alguna anormalidad o patología y su tratamiento a tiempo, por ende, si estas son muy prolongadas esto va perjudicar la salud del usuario.

Betty Neuman, menciona la prevención terciaria, como la que tiene la finalidad de mantener el bienestar o proteger la reconstitución del sistema del paciente, apoyando las fortalezas existentes y preservando la energía, las citas médicas de control por patologías existentes trabajan con la misma finalidad.⁵¹

5.1.4. Factores facilitadores del cuidado

El cuidador primario ve la carga del cuidado liviana al recibir apoyo de los cuidadores secundarios en tareas directas de cuidado directo. Sin embargo, no todas las personas dependientes, ni sus cuidadores, disponen de esta red de apoyo. Los miembros de la familia brindan ayuda mediante actividades tales como: prestar apoyo, expresar afecto, comunicarse y tomar decisiones en común.⁵²

Los participantes mencionan tanto **el apoyo familiar y extra familiar** como facilitadores del cuidado, a continuación, menciona:

“En mi caso el apoyo de la familia por parte de la abuela materna de mi hija, si no puedo cuidarla sé que puedo contar con ella, al principio fue muy difícil ya no permitía que nadie la tocara, luego comprendí que yo necesito apoyo que sola no puedo”. (participante n° 1, 27 julio, 2022).

El cuidado de los niños con Síndrome de Cornelia de Lange, es un trabajo agotador que con lleva mucho sacrificio y dedicación por parte del familiar, ya que pese a ser una persona amada, requiere mucha atención. Por lo que el apoyo adicional al cuidador, va a perfeccionar la atención, encontrándose más motivado y descansado, el participante menciona que, en ocasiones solicita ayuda al familiar o algún allegado, reconociendo que sola no puede.⁵²

Betty Neuman menciona, la estabilidad como un estado de equilibrio o armonía que requiere intercambio de energía a medida que el paciente enfrenta adecuadamente los factores estresantes para retener, alcanzar o mantener un nivel de salud óptimo, preservando así la integridad del

sistema, así mismo el cuidador busca la estabilidad compartiendo tareas con el familiar, evitando la sobre carga de cuidados y brindarle al paciente una atención de calidad.⁵³

Las madres consideran que la crianza de sus hijos está marcada por alegrías y tristezas y que un acompañamiento adecuado en los diferentes entornos, hace que esta experiencia sea positiva, tanto para sus hijos como para la familia en general, que **el amor, la paciencia y la comprensión**, buscan realizar el cuidado con excelencia.

Betty Neuman menciona, en el concepto de neguentropía, que es un proceso de conservación de energía que aumenta la organización y la complejidad, moviendo el sistema hacia la estabilidad o mayor grado de bienestar, las madres buscan pasar del caos del estrés y la tensión a una sensación de control y seguridad, mediante la paciencia.⁵⁵

En los pacientes con SCdL se aplica **la independencia** para mejorar las habilidades adaptativas a lo largo de la vida. Las fortalezas y debilidades cognitivas deben ser valoradas para diseñar programas educacionales y de intervención personalizada que deben incluir objetivos específicos para cada persona. Se debe proporcionar un apoyo adicional relativo al desarrollo y la educación a fin de que puedan alcanzar su potencial cognitivo y educacional máximo, teniendo siempre en cuenta sus deficiencias cognitivas específicas.⁵⁶

El participante menciona que un factor facilitador en el cuidado de los niños con SCdL es la atención temprana y su seguimiento, así lo menciona a continuación: *“la atención temprana y su seguimiento, tener un buen control mínimo cada 6 meses, desde control de la vista, el oído, estar al cuidado de que no tenga dolor.”* (participante n.º 4, 28 julio, 2022).

El siguiente participante menciona en el comentario la importancia de empoderarlos y explotar sus capacidades: “*conocerlos, ver la persona no la condición, empoderarlos, explotar sus capacidades, no poner techos y dejar que logren las cosas a su ritmo de acuerdo a su potencial*”.(participante n.º 11, 04 septiembre, 2022).

5.1.5. Experiencias propias negativas -positivas

Experiencias negativas

En el Síndrome de Cornelia de Lange varia la esperanza de vida, un niño con el síndrome leve puede vivir una vida normal con la supervisión adecuada, con el diagnóstico adecuado y rápido, es posible manejar el síndrome y proporcionar al niño una buena calidad de vida.⁵⁸

El usuario con SCdL se puede tener una mejor calidad de vida, utilizando como estrategia la prevención primaria, según el modelo de Sistemas de Betty Neuman, siendo esta la que trabaja antes de que aparezca la enfermedad, incluye la promoción de la salud y el mantenimiento del bienestar y fortaleciendo la línea de defensa, previniendo enfermedades, y reduciendo factores de riesgo, pudiendo usar como estrategia la inmunización, educación para la salud y cambios en el estilo de vida.⁵⁹

Los participantes (n.º 1, n.º 2) mencionan que a sus hijos le daban poco tiempo de vida.

“por muchos años no dormía bien pensando que cuando amaneciera ella ya no estuviera viva, debido a que cuando nació me dijeron que se iba a morir” (participante nº 1,27 julio, 2022).

*“A mi hija le diagnosticaron el síndrome de Cornelia a los 5 meses, **le daban muy poco tiempo de vida**, dijeron que no iba a hablar ni caminar, sus esperanzas de vida fueron pocas por lo que fue difícil adaptarse”* (participante n.º 2, 27 julio, 2022).

Los participantes mencionan las malas experiencias que vivieron por un temor a la muerte de su ser querido, generó en ellos ansiedad e impotencia, cansancio físico, por las horas de sueño perdidas, cansancio mental, no dejar de pensar en la situación a diario, la teoría menciona que debido a que el Síndrome varía de una persona a otra, y que no en todos los niños se presentan las mismas complicaciones, la esperanza de vida es variable. Un diagnóstico adecuado y rápido, permite la atención a tiempo por los profesionales, por lo que puede hacer posible prolongar la esperanza de vida.⁶⁰

Las personas con SCdL, sufren más alteraciones en comparación con otras pacientes con discapacidad intelectual, debido a la complejidad del síndrome. Según la teoría de sistemas de Betty Neuman. La prevención secundaria se enfoca en fortalecer las líneas internas de resistencia y, por lo tanto, protege la estructura básica a través del tratamiento adecuado de los síntomas. La intención es recuperar la estabilidad óptima del sistema y conservar energía al hacerlo.⁶¹ si el paciente no se puede intervenir para la corrección del problema, se le debe brindar, el tratamiento óptimo para mejora de los síntomas.

Los participantes (n.º 2, n.º 7,) mencionan que unas de sus malas experiencias fueron los problemas de salud que presentaron los niños, con SCdL.

*“ella tuvo **constantes problemas con un oído** hasta que perdió la audición, hoy en día usa audífonos.”* (participante n.º 2, 27 julio, 2022).

*“nos dijeron que tenía **una escoliosis severa** la enviaron a cirugía, pero el doctor decidió no operarla porque por el peso y la talla de ella no aguanta la cirugía”*(participante n.º 7, 27 julio, 2022).

Los participantes comentan en relación con la teoría, que sus hijos presentan diferentes alteraciones en la salud, por lo que han requerido, varias intervenciones, o por el contrario no se les realiza ninguna, debido a las complicaciones de salud que presentan, el cual hace que requieran de atención por parte de diferentes profesionales de la salud, los cuales van a requerir dependiendo de la gravedad del síndrome, muchos cuidados y seguimientos, como la asistencia a citas de control e incluso la realización de procedimientos por parte del cuidador, con instrucción del profesional de salud, administración de diferentes medicamentos, en conjunto con los cuidados diarios que normalmente requiere, debido a ser una persona completamente dependiente.

Las madres de niños con necesidades especiales presentan sentimientos de frustración, manifiestan tristeza en ocasiones es debido a la negación de la situación, reflejando actitudes que hacen evidentes, sentimientos de desesperación, enojo, rechazo, culpa, ansiedad y limitaciones en el campo laboral.⁶³.

Los participantes (n.º 4, nº 5,) mencionan momentos de frustración, incertidumbre, impotencia, miedo y preocupación.

*“Cuando mi hijo nació sabíamos que no era un bebé común y corriente, luego de 5 días el genetista lo diagnosticó por sus rasgos físicos, **fue frustrante** tener tantas preguntas y no tener respuesta.”*(participante n.º 4, 28 julio, 2022).

*“Al principio adaptarnos fue muy complicado, mucha **impotencia** mucho **miedo** y **preocupación**, cuando nos dieron el diagnóstico lloré y mucho, a pesar de que el doctor me dijo que él era muy leve, a toda cita que iba nadie conocía que era el síndrome de Cornelia de Lange”* (participante n.º 5, 01 agosto, 2022).

Los participantes refieren a los sentimientos, impotencia, miedo y preocupación debido a que no entendían el Síndrome de Cornelia de Lange, surgen en ellos muchas preguntas sin respuesta.

Betty Neuman, menciona la reconstitución después del tratamiento de la reacción estresante, el retorno y el mantenimiento de la estabilidad del sistema puede resultar un nivel de estabilidad más alto, entendiendo así, los sentimientos negativos ocasionados por la frustración, se tratan mediante el reforzamiento del sentimiento opuesto, hasta lograr tener estabilidad emocional, mucho mejor que la anterior.

Progenitores tienen la mutación lo que se conoce como (Mosaicismo germinal) La mayor parte de las veces, cuando nace un niño la mutación será nueva en la familia. Se han dado casos de familias que han tenido más de un hijo con SCdL, siendo los padres normales. Esto es debido a que un pequeño grupo de óvulos o espermatozoides de uno de los progenitores tiene la mutación. Por este motivo se debe informar a la familia que el riesgo de incidencia en futuros embarazos nunca es cero.⁶⁵

El participante comenta su experiencia *“Yo tengo una hija mayor es una niña sin síndrome luego tuve otra niña que tenía presente el síndrome, , **pregunté al doctor que si tenía otro bebé iba a ser un Cornelia** y me dijo que eso no suele suceder , en el embarazo no estaba creciendo lo suficiente y el doctor dijo que podía ser un problema en el cordón umbilical, luego de que*

nació, me di cuenta que si era un Cornelia por los rasgos, la diagnosticaron un año después. Ahora tengo dos niñas con el síndrome” (participante n.º 6, 01 agosto, 2022).

Betty Neuman menciona en el modelo de sistemas, la educación como prevención tiene la finalidad de llevar al sistema en este caso la familia a un estado de neguentropía, el cual es un proceso de conservación de energía que aumenta la organización y la complejidad, moviendo el sistema hacia la estabilidad o un mayor grado de bienestar⁶⁶

La participante confirma la teoría y demuestra que, si existe la posibilidad de tener varios niños con el síndrome, por lo que sí es de suma importancia comunicara los padres de las posibilidades que se pueden presentar para tener otro hijo con SCdL.

Los participantes comentan tener **malas experiencias en el centro de salud**, el entendimiento de parte del paciente de las explicaciones sobre su enfermedad brindadas por el personal de salud, es fundamental. El no poder comprender las indicaciones terapéuticas y de las repercusiones de su enfermedad, ensombrecen el pronóstico⁶⁷.

El participante comenta *“Una de las experiencias más desagradables fue internarlo, para que lo operaran de un pie que tenía hacia medio lado, recuerdo que el trato en el hospital no era muy agradable, no tenían consideración hacia él como un niño con discapacidad el trato no fue bueno* (Participante n.º 10, 17 agosto, 2022).

“En cuanto a las clínicas la comunicación es más vertical creo que es por desconocimiento al síndrome, la falta de humildad para reconocer que nunca han escuchado sobre el síndrome y también desinterés de buscar información.” (Participante n.º 11 ,04 septiembre, 2022).

Los participantes coinciden en que el trato no es el que esperaban, Es de suma importancia que los usuarios en este caso los cuidadores, puedan comprender de manera clara, cuando se les explica una patología, sus tratamientos o los procedimientos a realizar, como también es necesario que el personal esté bien informado y capacitado para que este pueda brindar una atención holística y adecuada.

5.1.5.1. Experiencias positivas

Las personas optimistas son asociadas con mayores tasas de supervivencia, la actitud positiva se traduce en mayores niveles de felicidad y altruismo, de disposición de participar en actividades sociales, mejores probabilidades de alcanzar las metas y menores niveles de depresión.⁶⁹

Como experiencias positivas los participantes (, n.º 9, n.º 10) reflejan el optimismo en comentarios positivos.

*“Fuera de todos los problemas que presentó **ha sido algo bonito y muy querida.** (participante n.º 9, 12 agosto, 2022).*

*“Nunca me frustré siempre trabajé y **pensé en que teníamos que sacarlo adelante.**” (Participante n.º 10, 17 agosto, 2022).*

Los participantes evidencian que una actitud positiva permite mayores niveles de felicidad, mayor disposición de participar en actividades sociales, mayores probabilidades de alcanzar las metas y así lo comprueban los participantes, va permitir incluso un buen resultado en relación con el cuidado de los niños con SCdL.

Betty Neuman menciona en el modelo de sistemas, que la estabilidad en este caso emocional, es un estado de equilibrio o armonía, que requiere intercambio de energías a medida que el paciente, enfrenta adecuadamente factores estresantes, para alcanzar o mantener un nivel óptimo, preservando la integridad del sistema. De la misma manera las madres han logrado asimilar el síndrome con una actitud positiva, obteniendo como resultado, un sentimiento satisfactorio de agradecimiento y felicidad.⁷⁰

5.1.6. Proceso de adaptación

Factores económicos, social y familiar

a) Factor económico

Un niño con discapacidad aumenta las responsabilidades para cada miembro de la familia. Quien recibe el mayor **impacto económico** es el encargado jefe de hogar, debido a las condiciones en que presenta el niño, éste busca un trabajo que dé la oportunidad de atender la familia y de llevar la cantidad monetaria, que pueda cubrir todas las necesidades que se presenten.⁷¹

*“ Tuve que **montarme un negocio** para adaptar mis horarios a las necesidades que ella presente y también el estado me ayuda con una pensión económica, por dicha le logro dar la nutrición que necesita”* (participante n.º 2, 27 julio, 2022).

La teoría se evidencia por medio de los participantes que los niños con SCdL, **si presentan gastos extraordinarios**, insumos para procedimientos, alimentos para su dieta, dinero para el traslado a las citas de control, algunos logran amortiguar el gasto con ayuda de la pensión que les ofrece el gobierno.

Los padres buscan la estabilidad económica de manera que puedan solventar los gastos que se generan en la familia, Betty Neuman en el modelo de sistemas menciona, que la estabilidad, es un estado de equilibrio, donde se enfrentan adecuadamente factores estresantes, para alcanzar o mantener un nivel óptimo, preservando la integridad viendo la familia como el sistema.⁷⁰

b) Factor social

El encargado suele vivir una ausencia de delimitaciones entre sus responsabilidades de cuidador y otras responsabilidades en el hogar normalmente no se le reconoce por su rol, con forme pasa el tiempo, refleja un notable deterioro en sus actividades sociales, disfuncionalidad familiar y un claro descuido en los diferentes aspectos de su vida personal, esto sucede debido a la sobrecarga de trabajo y falta de tiempo para si mismos⁷³.

Los participantes (n.º 1, n.º 5,) mencionan que a pesar de que al principio era complicado al día de hoy logran organizarse de manera que puedan, salir a trabajar o tomar tiempo para ellos, buscando un cuidador adicional, permitiéndoles tiempo de ocio, bienestar emocional:

*“En el encuentro internacional en el que estuve nos aconsejaron **hacer nuestra vida y buscar ayuda para el cuidado**, yo voy al gimnasio y socializo con un grupo de amigas”*(Participante n.º 1, 27 julio 2022)

*“Es una persona muy querida por la familia, **siempre he tenido quien lo cuide** para yo trabajar o en caso de tener que salir por alguna razón.”*(participante n.º 5,28 julio 2022)

Los participantes confirman la importancia de tener tiempo para sí mismos, han logrado encontrar ayuda para el cuidado de su hijo permitiéndoles, salir a trabajar e incluso socializar, un

cuidador saludable brinda una mejor atención al enfermo, si emocionalmente se sienten bien, este influye, en la calidad de la atención al familiar.

Betty Neuman, menciona que la Reconstitución, sucede después del tratamiento de la reacción estresante, el retorno y el mantenimiento de la estabilidad del sistema pueden resultar en un nivel de bienestar más alto o más bajo, en el caso de estas madres el balance del cuidado propio y el de su hijo, muestra un resultado positivo alto.

c) **Factor familiar**

La función de la familia ante un miembro con discapacidad, es contribuir a que el paciente se sienta mejor con una buena actitud, demostrada a través de gestos, comportamientos y comentarios positivos. En este proceso cada familiar aprende a, aceptar los síntomas progresivos de la enfermedad, mantener relaciones adecuadas con el equipo de salud, aceptar que pueden necesitar en algún momento de la ayuda de una persona diferente a la familia para el cuidado del enfermo.⁷⁵

Los participantes (n.º 5 y n.º 7) mencionan una buena reacción por parte de la familia y mucho apoyo.

*“Con el tiempo **logramos una unión familiar muy grande**, es increíble, pero nos ayudó mucho el teléfono, manda mensajes de texto o audios, él es un niño muy querido por la familia, lo recibieron con mucho amor”*(participante n.º 5,28 julio 2022)

*“la reciben con las manos abiertas, **la aman mucho todos sus familiares**, ella ya tiene 12 años, la chineamos en todo sentido hasta físicamente nos gusta que se vea bien le delinean las cejitas y le hacen el bigote, es muy querida.”*(participante n.º 7, 01 agosto 2022)

La teoría, menciona que es necesario recibir apoyo por parte de la familia, ya que contribuye a que el paciente se sienta mejor, los participantes reflejan que tienen apoyo por parte de la familia o del núcleo familiar, permitiendo amortiguar, la sobre carga de tareas y la toma decisiones asertiva.

Betty Neuman menciona que la Reconstitución, sucede después del tratamiento de la reacción estresante, el retorno y el mantenimiento de la estabilidad del sistema pueden resultar en un nivel de bienestar más alto o más bajo, en el caso de está madres el balance del cuidado propio y el de su hijo, muestra un resultado positivo alto.⁷⁶

- Salud física, mental y espiritual.

d) **Factor Físico**

Las complicaciones físicas que puede presentar un cuidador, pueden ser, problemas de fatiga, malestar general, trastornos del sueño, anemia, úlceras gastroduodenales, dolores en diferentes partes de cuerpo, diabetes, obesidad, riesgo metabólico, altos niveles de hormonas del estrés, un sistema inmunológico más débil e incluso, deterioro cognitivo. A pesar de ello, suelen acudir menos al médico debido a la falta de tiempo por dedicarse en exclusiva al cuidado del enfermo.⁷⁷

Los participantes (n.º 1, n.º 3, n.º 5,) indican problemas d salud tales como, trastornos de alimentación, agotamiento, dificultad para conciliar el sueño, dolor de espalda y pies.

Participante n.º 1 “*Al principio tuve problemas de **mala alimentación, tuve sobre peso, luego tome la decisión de cuidar mi salud, muchas veces me canso porque mi hija a pesar de que camina le gusta andar alzada**” .(27 julio, 2022).*

Participante n.º 3 “Al principio **me sentía agotada** porque **no podía dormir bien**, tenía que vigilarla en la noche que no se ahogue por el tema de reflujo, me aguantó los **dolores de espalda** con todo gusto siempre que mi hija este bien” (28 julio, 2022).

Participante n.º 5 “Tenía que limpiar la casa demasiado las paredes, cambiar la ropa de cama y las cortinas muy seguido y cuidar de mi hijo , llevarlo a las citas de control eso hace que me mantenga **muy agotada muy cansada**” (28 julio, 2022).

Los participantes confirman que sí existen alteraciones en la salud debido al cuidado, tales como trastornos de alimentación, agotamiento, dificultad para conciliar el sueño, dolor de espalda. también mencionan que, pese a las circunstancias, la atención que brindan los cuidadores primarios, siempre va a brindar ese apoyo con mayor afecto posible.

Betty Neuman menciona, La prevención secundaria, busca proteger la estructura básica a través del tratamiento adecuado de los síntomas. En el caso de los participantes es importante cambiar el estilo de vida, cambiar los hábitos de alimentación, buscar ayuda para alivianar la carga y evitar el cansancio y agotamiento.⁷⁸

5.1.6.1.1. Emocionalmente

Es habitual que los cuidadores de personas con discapacidad puedan sufrir problemas emocionales o de salud mental, debido al agotamiento, la sensación de aislamiento o a la dificultad para desconectarse de la situación, pueden llegar padecer alguna alteración emocional, debido a la atención continua a las necesidades que su hijo presente, por lo que es importante prestar atención, a problemas tales como insomnio o, por el contrario, una necesidad excesiva de dormir,

fatiga crónica, necesidad de recurrir a pastillas para dormir o tranquilizarse, molestias digestivas, enfadarse o llorar con facilidad, etc. Estos síntomas pueden reflejar, que este padeciendo del síndrome del cuidador.⁷⁹

El estado emocional, varia en ellos dependiendo cómo se encuentren sus hijos de salud como lo mencionan:

*“Emocionalmente en ocasiones por ejemplo ahorita anda un poco enfermo y **uno sufre y los hermanos también de ver lo enfermo, al no dormir bien él nosotros tampoco**”* (Participante n.º 4,28 julio, 2022).

Betty Neuman menciona en su concepto de entropía, Un proceso de agotamiento y desorganización de la energía que mueve el sistema hacia la enfermedad, aplicándolo a las emociones viendo la familia como el sistema, el estado de salud que presenta el niño, causa sufrimiento en toda la familia ,alterando la estabilidad emocional de cada uno de los miembros .⁸⁰

5.1.6.1.2. Espiritual

Las personas no son conscientes de la espiritualidad en la vida cotidiana. Es un deber dejar claro, que la espiritualidad no es prerrogativa de los creyentes, pues puede estar desvinculada de la religión y no ser expresada como una práctica religiosa, no obstante, la proyección espiritual de los creyentes pareciera protegerlos de las dolencias físicas provocadas por las tensiones de la vida moderna, el estrés y la depresión.⁸¹

*“nunca he sido muy religiosa, me tocó muchas veces agachar la cabeza, pero también **estoy agradecida, mi hija estuvo y está en oraciones de todo tipo y siempre sello las bendiciones.***

¡Sigo agradecida con todo de haber podido conectar y coincidir con mi hija en una misma vida!” (participante n.º 3, 28 julio 2022)

Participante n.º 4 *“Somos una familia de mucha fe, eso es lo que nos tiene bien”* (28 julio, 2022).

Los participantes relacionan la espiritualidad con un ser divino, independientemente de la religión, de los cuales mencionan estar muy agradecidos.

Betty Neuman, menciona en el concepto de reconstitución, la reintegración a la vida con prácticas saludables, entre ellas pensar positivamente, disfrutar la naturaleza permite desconectarse del estrés, sin dejar de lado el cuidado de sus hijos.⁸²

5.1.6.1.3. Expectativas, sentimientos

Los diversos sentimientos que acompañan al cuidador de una persona dependiente, suelen ser:

El sentimiento de soledad, debido a la pérdida de contacto social, la tristeza como un modo de reaccionar ante una situación que genera tensión emocional, supone un gasto de energía enorme, nos deja sin fuerza disminuyendo la capacidad para cuidar, la culpa aparece por tener que tomar decisiones difíciles respecto a la salud y los cuidados de la persona atendida, sentimiento de miedo, surge debido a no estar a la altura de poder proporcionar los cuidados necesarios, no poder cuidar debido al propio cansancio, que la persona cuidada empeore incluso miedo a la muerte, sentimiento de enfado e ira por sobrecarga de cuidados, sentimiento de autocompasión el consiste en sentir pena o lástima por uno mismo, aunque puede aparecer disfrazado de pena o compasión por la situación de otros y/o por la muerte o pérdida de un ser querido.⁸³

Los Sentimientos que más reflejaron los participantes fueron:

Temor a la muerte así lo mencionan continuación: “*Mi mayor temor era que se muriera, tuvimos que adaptarnos a un nuevo estilo de vida*” (participante n.º 127 julio, 2022).

El siguiente participante comenta “*En ocasiones me deprimó, ya que me canso mucho debido a que tengo que andarla alzada por mucho tiempo, me entristece que todavía hay gente que la vuelve a ver como algo raro, con desprecio o incomodidad*” (participante n.º 9, 12 agosto, 2022)

comenta sentir impotencia cuando no logra comprender a su hijo , “*Al principio sentí que se me vino el mundo encima, no comprendía por qué no crecía y no subía de peso, después nos dijeron que era el síndrome y nos fuimos adaptando poco a poco, siento que en ocasiones me absorbe mucho, pero ya logré sacar el tiempo para mí., en ocasiones impotencia, cuando no la logro comprender*” (participante n.º 8, 12 agosto, 2022).

Los Sentimientos que más reflejaron los participantes fueron: el temor da la muerte del niño con el SCdL debido a sus complicaciones, depresión por discriminación, por parte de la sociedad, impotencia al no poder comprender lo que comunican.

Neuman en el modelo de sistemas menciona, que los factores estresantes pueden ser todo aquello que pueda penetrar las líneas de defensa, por ejemplo, los sentimientos, también menciona que el grado de reacción, es la cantidad de inestabilidad del sistema resultante de la invasión de factores, por lo que la afección de los sentimientos va a variar de una persona a otra. ⁸⁴

5.1.7. Apoyo (familiar, del sistema de salud del estado).

5.1.7.1. Apoyo familiar

Los padres se vuelven los cuidadores primarios de sus hijos, debido al estrés emocional y cambios que vive la familia con un hijo con discapacidad, con el paso del tiempo, y un descuido del

bienestar personal, puede generarse una sobrecarga o desgaste del cuidador más las presiones económicas que presenta el tener un miembro de la familia con discapacidad, desde insumos para la salud como para el cuidado en caso necesario por todo ello, los padres pueden presentar síntomas de la sobrecarga. Como lo son la ansiedad, depresión, problemas físicos y aislamiento.⁸⁵

Los participantes, (n.º 2, n.º 7), encargados de niños con síndrome de Cornelia afirman tener apoyo de parte de sus familias, de manera que se pueda contar con ellos en caso necesario mencionando tanto un familiar allegado como los pertenecientes del núcleo familiar.

“Tengo el apoyo de mi suegra la cuida constantemente mientras que yo salgo a trabajar”(participante n.º 2, 27 julio, 2022).

“En la familia somos muy unidos y ella vino a alegrarnos la vida, es muy chineada”(Participante n.º 7, 12 agosto, 2022).

Los participantes comentan recibir apoyo por parte de los familiares, lo cual beneficia en cantidad y calidad de apoyo, dado que cuando existen vínculos fuertes entre los miembros, pueden gozar de mejor salud física y están menos expuestos a enfermedades y dificultades psicológicas como la depresión.

Betty Neuman menciona en su modelo de sistemas ,el medio ambiente es un escenario vital relacionado con el sistema y su función. Por consiguiente, si hay una atmósfera de apoyo de armonía, donde hay cooperación con el cuidador y el paciente, buena unión familiar ,va a permitir un buen estado de salud mental, en todos los integrantes.⁸⁶

5.1.7.2. Apoyo del sistema de salud

El Síndrome de Cornelia Lange no tiene cura sin embargo, sus síntomas pueden ser tratados con la finalidad de mejorar la salud y su calidad de vida, tanto como sea posible, en el caso de tratamiento, brindarlos de manera pronta, anteriormente se reportaban, fallecimientos de niños por problemas médicos en la infancia ya que sus necesidades no fueron identificadas a tiempo, en la actualidad esto ya no está ocurriendo, e incluso se espera que lleguen a vivir hasta la adultez, esto se logra siempre y cuando sean tratados a tiempo⁸⁷, por lo que la atención médica, asistencia a terapias y un buen ambiente familiar, contribuyen a aumentar la esperanza de vida.

Los participantes (n.º 2, n.º 5,) mencionan utilizar el seguro social, para las citas de control de sus hijos.

“por parte del sistema de salud tiene el control en SENARE en el Hospital México, usa chaleco lumbar, le han brindado audífonos, la ve el otorrino, el laringólogo , el dentista ha tenido muy buen trato por parte de los médicos pese a que los médicos no conocen bien el síndrome.”

(participante n.º 2, 27 julio 2022)

*“por parte del sistema de salud todas las **terapias psicológicas** a mi como madre y todos los controles con mi hijo”*(participante n.º 5, 28 julio 2022)

Los participantes mencionan la constante asistencia a citas de control, tratamiento y seguimiento debido a la variabilidad de padecimientos que presentan los niños con el Síndrome de Cornelia, comentan el uso de dispositivos de acuerdo a la necesidad que presenten, tales como los audífonos, como también el chaleco lumbar en el caso de escoliosis, confirman que se les ha brindado una buena cobertura por el sistema de salud.

Betty Neuman, ve al paciente individual de manera holística, por lo que considera que la atención al paciente debe de ser: fisiológica, psicológica, sociocultural, de desarrollo y espiritual, de manera simultánea y exhaustiva. Por consiguiente, el niño con Síndrome de Cornelia de Lange, en el momento de consulta por control se valora alguna alteración en alguna de las variables, de ser necesario se refiere a atención por el profesional de esa área específica⁸⁸.

5.1.7.3. Apoyo del estado

Parte del marco legal que protege a las personas con discapacidad en Costa Rica, están los siguientes puntos.

Según la ley N.º7600, Busca la igualdad de oportunidades para las personas con discapacidad, se brindan las mismas oportunidades a todos los ciudadanos.

Ley N.º8862, consiste en la promoción de autonomía personal de las personas con discapacidad, en la que se pretende otorgar autonomía a discapacitados.

Todas las personas con discapacidad deben acudir a la CCSS, con la finalidad de solicitar un certificado de discapacidad, el cual permite que se le brinde varios beneficios, entre ellos recursos sociales y económicos.⁸⁹

El Instituto mixto de ayuda social (IMAS) promueve condiciones de vida digna y el desarrollo social de las personas condición de pobreza o vulnerabilidad social, proporcionándoles, servicios y recursos a partir del conocimiento de necesidades reales. Propicia el fortalecimiento de la estructura familiar, por medio de transferencias económicas para satisfacción de necesidades básicas y servicios específicos.⁹⁰

Los participantes (N.º1, N.º5) comentan que reciben una ayuda económica de parte del estado

“por parte del estado recibe una pensión económica, asiste a la escuela de enseñanza especial.” (Participante N.º1,27 de julio 2022)

“recibí ayuda por parte del estado hasta que yo entre a trabajar, pero si fue de mucha ayuda.”
(Participante N.º5,28 de julio 2022)

Los participantes comentan que reciben o recibieron, ayuda monetaria por parte del estado para solventar algunos gastos económicos, como también, educación de la escuela de enseñanza especial, cabe mencionar que parte de los participantes utilizan el seguro social, que también forma parte de los beneficios del estado.

Betty Neuman define la salud, como la condición o el grado de estabilidad del sistema. Cuando se satisfacen las necesidades del sistema, existe un bienestar óptimo. Viendo la familia como un sistema, la ayuda por parte del estado permite alivianar algunas cargas, económicas y sociales que se presentan.⁹¹

CAPÍTULO VI. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

6.1. CONCLUSIONES

Percepción del cuidado que requieren los niños con Síndrome de Cornelia

Los participantes reconocen los cuidados que mencionan la teoría tales como: control de crecimiento, problemas para alimentarse, en ocasiones es necesaria la alimentación por sonda nasogástrica, o sonda PEG, enfermedad por reflujo gastro esofágico, estreñimiento, problemas en el desarrollo motor, en la estructura ósea, algunos presentan dificultad para hablar, entre otras complicaciones, la severidad varía dependiendo del grado del síndrome.

Entre las complicaciones durante el cuidado se reconocen: la dificultad para comprender lo que el niño quiere comunicar debido a los problemas de lenguaje que presentan, el conocimiento del SdCL por parte del cuidador y del personal de salud, no tener paciencia ya que ellos requieren de mucha dedicación, las citas médicas prolongadas. Mientras que los factores facilitadores son: el apoyo familiar, fomentar el auto cuidado e independencia, tener paciencia, amor y comprensión.

Dentro del cuidado se reconocen como experiencia negativa la esperanza de vida en el SCdL, los problemas de salud en sus hijos, frustración por no saber qué va acontecer, ausencia de asesoramiento genético debido a ello la llegada de un segundo hijo con SCdL, malas experiencias en el centro de salud. Por otro lado, como experiencia positiva se recalca el ser optimista, los participantes evidencian que una actitud positiva permite mayores niveles de felicidad, mayor disposición de participar en actividades sociales, mayores probabilidades de alcanzar las metas. Los participantes perciben el cuidado como un factor estresor en mayor o menor medida dependiendo de los factores y las experiencias asociadas.

Proceso de adaptación

Los participantes confirman que tener un hijo con capacidades especiales presentan gastos extraordinarios. Además, evidencian la importancia de tener tiempo para sí mismo y socializar, un cuidador saludable brinda una mejor atención al enfermo ya que el estado emocional de la persona influye, en la calidad de la atención. Aunado a, el apoyo familiar que les permite independencia, amortiguar la sobre carga de tareas y la toma de decisiones asertiva.

Se reconoce que cuando el proceso de adaptación se vuelve completo aparecen síntomas somáticos tales como trastornos de alimentación, agotamiento, dificultad para conciliar el sueño, dolor de espalda y pies.

El estado emocional puede ser variable según el estado de salud del niño y comunicación. La salud Espiritual es un factor para la adaptación, así como los apoyos brindados por la familia, el personal de salud y el estado.

6.2. RECOMENDACIONES

Recomendaciones para padres de niños con Síndrome de Cornelia de Lange

- ✓ Buscar apoyo adicional para el cuidador, permite perfeccionar la atención, encontrándose más motivado y descansado.
- ✓ Aumentar la independencia del niño mejora la habilidad adaptativa a lo largo de la vida.

Recomendaciones para los profesionales de la salud

- ✓ Adquirir información acerca del Síndrome de Cornelia de Lange, las complicaciones de salud que presentan, para poder brindarles la atención adecuada
- ✓ Hacer un examen físico muy detallado debido a que tienden a presentar problemas de audición y otitis, como también problemas en la visión, problemas dentales, dificultad para deglutir entre otros.
- ✓ Referir interconsulta con salud mental a los padres o encargados de los niños con SdCL, para evitar el síndrome de Cuidador.

Recomendaciones para centros de salud

- ✓—Brindar capacitaciones al personal de salud para el conocimiento del Síndrome Cornelia de Lange para poder brindar un abordaje adecuado.
- ✓

- ✓ Educar a todo el personal sobre el trato digno a personas con discapacidad y a sus cuidadores.
- ✓ Preparar al personal de enfermería para que brinde educación a los padres sobre los cuidados en los niños tales como: cuidados por sonda nasogástrica o sonda PEG, cuidados de la piel, prevención de escoliosis en los bebés, uso de escalas para detección del dolor entre muchos otros cuidados...

Recomendaciones para futuros investigadores

- ✓ Considerar desarrollar estudios cuantitativos y cualitativos con profesionales de la salud, debido a que es un tema poco explorado, con la finalidad de expandir el conocimiento y la comprensión del síndrome de Cornelia de Lange, sus cuidados y el abordaje de manera holística.
- ✓ Preparar al personal de enfermería para que brinde educación a los padres sobre los cuidados en los niños tales como: cuidados por sonda nasogástrica o sonda PEG, cuidados de la piel, prevención de escoliosis en los bebés, uso de escalas para detección del dolor entre muchos otros cuidados...

Recomendaciones para futuros investigadores

Considerar desarrollar estudios cuantitativos y cualitativos con profesionales de la salud, debido a que es un tema poco explorado, con la finalidad de expandir el conocimiento y la comprensión del síndrome de Cornelia de Lange, sus cuidados y el abordaje de manera holística.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Universidad Piloto de Colombia Facultad de ciencias humanas programa de psicología Bogotá, Aragón Mesa, Colombia “Descripción de las estrategias de afrontamiento de los padres con hijos con discapacidad cognitiva” [Internet]. [Publicado 2011]. Disponible en: <http://polux.unipiloto.edu.co:8080/00000044.pdf>.
2. Universidad Pontificia Bolivariana Aragón Mesa, Colombia “Descripción de las estrategias de afrontamiento de los padres con hijos con discapacidad cognitiva” [Internet]. [Publicado,2013]. Disponible en: http://biblioteca.upbbga.edu.co/docs/digital_25470.pdf.
3. Universidad Rafael Landívar, Hernández, Guatemala, “Reacciones de los padres de familia ante el diagnóstico de discapacidad de su hijo/a, en Fundal Guatemala.” [Internet]. [Publicado Mayo,2014]. Disponible en: <http://biblio3.url.edu.gt/Tesario/2014/05/67/Hernandez-Glendy.pdf>.
4. Universidad Rafael Landívar, Vargas Xiloj, Guatemala “nivel de ansiedad en madres de niños con necesidades educativas especiales” [Internet]. [Publicado Septiembre, 2015]. Disponible en: <http://recursosbiblio.url.edu.gt/tesisjcem/2015/05/22/Xiloj-Cornelia.pdf>.
5. Universidad de Cuenca, Isabel Catalina Flores Sisalima, Ecuador , “Estrategias de Afrontamiento y Estructura familiar de niños con Necesidades Educativas Especiales asociadas a la discapacidad física y multidiscapacidad” “[Internet]. [Publicado Mayo, 2015]. Disponible en: <https://dspace.ucuenca.edu.ec/bitstream/123456789/22268/1/tesis.pdf>.
6. Universidad Nacional e Callao, Chinguel Oballe, Perú tesis “Factores socioculturales y actitud de las madres frente al recién nacido con malformaciones congénitas del Hospital de apoyo 11-2 SULLANA, 2016” [Internet]. [Publicado 2016]. Disponible en: <http://repositorio.unac.edu.pe/handle/UNAC/5275>.
7. Universidad de Guayaquil facultad de ciencias médicas carrera de enfermería, “Importancia del conocimiento del cuidador sobre los estímulos cognitivos en niños con necesidades especiales cognitivas de 5 a 10 años en la Unidad Educativa Manuela Espejo de noviembre del 2017 a enero 2018” [Internet].

[Publicado 2018]. Disponible en: <http://repositorio.ug.edu.ec/bitstream/redug/30399/1/1192-TESIS-MANRIQUE%20SALAZAR.pdf>.

8. Revista Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores, Anayeli Neria Sánchez: María Magdalena Lechuga Gutiérrez, México (2020) “Adaptación de los Padres de Familia con hijos con Síndrome de Down” [Internet]. [Publicado en diciembre 2020]. Disponible en: <https://www.dilemascontemporaneoseduccionpoliticayvalores.com/index.php/dilemas/article/view/2477/2522>.

9. Revista Electrónica Educare, (Educare Electronic Jornal) Maritza Esquivel Herrera, Universidad Nacional, Costa Rica “Niños y niñas nacidos con síndrome de Down Historias de vida de padres y madres” [Internet]. [Publicado 2015]. Disponible en: <file:///C:/Users/Mari/Downloads/6371-Article%20Text-44101-1-10-20190603.pdf>.

10. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020” Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.comeliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

11. Notas sobre salud y seguridad, childcare healthline, Estados Unidos “Salud bucal para niños con discapacidad y necesidades especiales” [internet] Disponible en:

https://cchp.ucsf.edu/sites/g/files/tkssra181f/OralHlthSpNeedsSP071807_adr.pdf.

12. Instituto quirúrgico de Andalucía, Argentina “Cuidados de sonda nasogástrica” [Internet] Publicado en enero 2014] Disponible en: <https://iqaquiron.com/portal/cuidados-de-las-sonda-nasogastrica/>

13. SCI Model Systems Knowledge Translation Center, Cuidados de la piel y úlceras por presión, Estados Unidos [Internet] [Publicado en 2010] Disponible en:

https://msktc.org/sites/default/files/SCI_Skincare%20Series_Prevention_Sp.pdf.

14. Directrices de la Organización Mundial de la Salud, Prevención y control de las infecciones respiratorias agudas con tendencia epidémica y pandémica durante la atención sanitaria [Internet] Disponible en:

<https://www.paho.org/hq/dmdocuments/2014/2014-cha-prevencion-control-atencion-sanitaria.pdf>.

15. Fundación mexicana del corazón, México, Cuidados del niño con cardiopatías congénitas [Internet] [Publicado en abril 2021] Disponible en: <https://fundacionmexicanadelcorazon.org/2021/04/20/cuidados-de-un-nino-con-cardiopatia-congenita/#:~:text=En%20fin%2C%20lo%20m%C3%A1s%20importante,sin%20falta%20y%20a%20sus%20horas>.

16. Kids Health, Enfermedades renales en la niñez [internet] [Publicado en:] Disponible en: <https://kidshealth.org/es/parents/kidney-diseases-childhood.html>.

17. Revista psicológica científica, Universidad Nacional Autónoma de México, Cambios en la dinámica familiar con hijos con discapacidad [Internet] [publicado abril 2012] Disponible en: <https://www.psicologiainvestigativa.com/hijos-con-discapacidad-cambios-familia/>

18. Definición de adaptación social [Internet] [publicado marzo 2020] Disponible en:

https://www.definiciones-de.com/Definicion/de/adaptacion_social.php.

19. Universidad Pontificia, Facultad de ciencias Humanas y Sociales departamento de Sociología y trabajo social, Madrid España “La Adaptación de las Familias con Hijos/as con Síndrome de Down. Una Aproximación desde el Modelo Doble ABCX” [Internet] [Publicado en: Noviembre del 2015. <https://repositorio.comillas.edu/rest/bitstreams/20308/retrieve>.

20. Universidad Nacional de Cuyo, Faculta de ciencias políticas y sociales “Impacto del nacimiento de una persona con discapacidad en la estructura familiar “Argentina [Publicado 2013] disponible en: https://bdigital.uncu.edu.ar/objetos_digitales/6554/tesis-fcpys-ts-2013-alberoni.pdf.

21. Universidad Rafael Landívar, “Prevalencia del síndrome de burnout en cuidadores primarios de niños con cáncer”, Universidad Nacional de Oncología Pediátrica [Internet] [Publicado en Julio 2018] Disponible en: <http://186.151.197.48/tesiseortiz/2018/09/18/Aguirre-Nancy.pdf>.
22. Horizontes de enfermería, servicio, ciencia y humanidad, Universidad politécnica estatal Estatal de Carchi, Condiciones físicas los cuidadores familiares de personas con discapacidad” Ecuador [Publicado en Junio 2021] Disponible en <https://revistasdigitales.upec.edu.ec/index.php/enfermeria/article/view/1081/2556>.
23. Universidad Autónoma de Barcelona, “Riesgo de alteraciones musculo esqueléticas en cuidadores informales de personas con parálisis cerebral” [Internet] Publicado en febrero 2017] Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/2351/235152045015.pdf>.
24. Ministerio de Sanidad y Política Social IMSERSO, “Dependencia y Familia una perspectiva socio económica” [Internet] [Publicado en 2010] Disponible en: <https://www.imserso.es/InterPresent1/groups/imserso/documents/binario/12013depfamilia.pdf>.
25. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en Junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.
26. Revista clínica de medicina de familia, síndrome del cuidador quemado, Barcelona España [internet] [Publicado en febrero 2020] Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2020000100013.
27. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

28. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en Junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

29. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020” Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

30. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas ,Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en Junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

31. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

32. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en Junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

33. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

34. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en Junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

35. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

36. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en Junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

37. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

38. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en Junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

39. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

40. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

41. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

42. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

43. Asociación española de pediatría, Síndrome de Cornelia de Lange España, [Internet] [Publicado en 2021] Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/cornelia/el-sindrome/>

44. Facultad de educación Universidad de Cantabria, España, José Nicasio “Síndrome de Cornelia de Lange [Internet] [Publicado en 2020] Disponible en: <http://www.ardilladigital.com/DOCUMENTOS/DISCAPACIDADES/PSIQUICA/SINDROMES%20Y%20APOYOS%20-%20FEAPS%20-%20libro/14%20capitulo13%20Sindrome%20de%20Cornelia%20de%20Lange.pdf>.

45. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

46. Comité de Aspectos Psicosociales de la salud del niño y la familia (COPACFH) “Estados Unidos “como vivir con una enfermedad crónica” [Internet]. [Publicado agosto 2018] Disponible en: <https://www.aap.org/en/search/?k=C%C3%B3mo%20convivir%20con%20una%20enfermedad%20cr%C3%B3nica>.

47. Psicología y Mente, Samuel Sánchez, “Modelo de sistemas de Neuman, qué es y qué explica sobre los pacientes” [Internet] [Publicado en abril 2021] Disponible en: <https://psicologiaymente.com/130clinica/modelo-sistemas-Neuman>.

48. Olvasdo Crespo, en su tesis “Comparación de habilidad del cuidado de los cuidadores de personas con enfermedad crónica discapacitan té que cuidan a sus pacientes desde el momento de su diagnóstico y los que no”. <https://1library.co/document/q7wglpnz-comparacion-habilidad-cuidadores-personas-enfermedad-discapacitante-pacientes-diagnostico.html>.

49. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <Http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

50. Diario Zonal de la mañana campana, argentina, Dra. Andrea Gianaculopulo “Controles de salud en la infancia” [Internet] [Publicado en noviembre, 2020. Disponible en: <https://www.laautenticadefensa.net/176335>.

51. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

52. La revista, Metas de Enfermería, María Victoria Delicado, Universidad de Castilla España “Autoestima, apoyo familiar y social en cuidadores familiares de personas dependientes” [Internet]. [Publicado] Disponible en:

<Https://www.enfermeria21.com/revistas/metas/articulo/80141/autoestima-apoyo-familiar-y-social-en-cuidadores-familiares-de-personas-dependientes/>

53. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.
54. Cuidado de personas mayores, La paciencia, una habilidad clave en el cuidado de personas mayores [Internet]. [diciembre 2015] Disponible en: <https://www.domukea.com/noticias/cuidado-de-mayores-domicilio/aumentar-la-paciencia-en-el-cuidado-de-personas-mayores>
55. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.
56. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.
57. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.
58. corneliadelangesyndrome.net Síndrome de Cornelia de Lange, España “Esperanza de vida” [Internet]. [2022] Disponible en: <https://corneliadelangesyndrome.net/>
59. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

60. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020 “Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

61. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

62. la discapacidad y la familia, “¿Cómo afecta la discapacidad en la familia?” diversis corporación.org [Internet]. [febrero 2018] Disponible en: <https://diversiscorporacion.org/la-discapacidad-y-la-familia/#:~:text=En%20general%2C%20la%20reacci%C3%B3n%20de%20los%20padres%20ante,aceptaci%C3%B3n%20hasta%20que%20se%20acepta%20la%20situaci%C3%B3n%20completamente>.

63. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

63. Universidad Rafael Landívar, Hernández, Ana Julia Cardillo Guatemala, “Estudio del nivel de frustración en madres de escolar con necesidades educativas especiales que son atendidos en Fundabiem Retalhuleu.” [Internet]. [Publicado Abril,2012]. Disponible en: <http://biblio3.url.edu.gt/Tesis/2012/05/22/Cardillo-Ana.pdf>.

64. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

65. Guía Internacional Consensuada, Enrique Serrano y Feliciano Ramo, Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange, España, Protocolo 2020”Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de

Cornelia de Lange” [Internet]. [Publicado 2020]. Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>.

66. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

67. Universidad Católica Santo Toribio de Mogrovejo, Franco León-Jiménez Perú, “El paciente y el personal de salud: Visiones e intereses diferentes” Hospital Regional Lambayeque. Chiclayo, [Internet]. [Publicado Julio 2015]. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/rmh/v26n4/a11v26n4.pdf>.

68. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

69. Gilvan Guedes, La actitud positiva y el bienestar: un análisis del ciclo vital de la esperanza de vida sana y la esperanza de vida feliz a nivel individual en el Brasil y México [Internet]. [Publicado febrero 2016]. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/304401403_La_actitud_positiva_y_el_bienestar_un_analisis_del_ciclo_vital_de_la_esperanza_de_vida_sana_y_la_esperanza_de_vida_feliz_a_nivel_individual_en_el_Brasil_y_Mexico.

70. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

71. Revista Caribeña de Ciencias Sociales, Sindy Benitez Jaramillo, México” Impacto generado por la llegada de un niño con Síndrome de Down al seno familiar,” , [Internet]. [Publicado septiembre 2017]. Disponible en: <http://www.eumed.net/rev/caribe/2017/09/impacto-nino-sindrome.html>.

72. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

73. Universidad de Guayaquil Facultad de Ciencias Psicológicas Sistematización de Experiencias Prácticas de Investigación, Roberto Carlos Cabrera Sánchez, Ecuador “El síndrome del cuidador y su afectación en la vida personal de los participantes de la fundación huerto de los olivos” [Internet]. [Publicado marzo 2021]. Disponible en: <http://repositorio.ug.edu.ec/bitstream/redug/56368/1/TESIS%20PALLLO%20-%20CABRERA.pdf>.

74. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

7.5 Fundación Valle de Lili, Colombia, Guía, “importancia de cuidar el cuidador” [Internet]. [Publicado 2018]. Disponible en: (2018) <https://valledellili.org/wp-content/uploads/2018/04/pdf-folleto-importancia-de-cuidar-al-cuidador-1.pdf> Los cuidadores de los enfermos, de presentan problemas físicos y psicológicos” Manuela Martín.

76. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

77. El síndrome del cuidador: qué es y cómo prevenirlo Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <https://blog.fpmaragall.org/sindrome-del-cuidador-que-es-y-como-prevenirlo>.

78. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas ,Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

79 síndrome de sobrecarga del cuidador y personalidad de cuidadores de personas dependientes, Universidad de Antioquia Facultad de Ciencias Sociales y Humanas Departamento de Psicología, [Internet] [Publicado en junio 2020] Disponible en: https://bibliotecadigital.udea.edu.co/dspace/bitstream/10495/15368/2/CardonaMaria_2020_SindromeSobrecargaCuidador.pdf

80. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

81. Luis Alfonso Sierra Leguía “La espiritualidad y el cuidado de enfermería “Universidad de Cartagena (2014) menciona:[Internet] [Publicado en junio 2014] Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/265250086_La_espiritualidad_y_el_cuidado_de_enfermeria/link/540625a90cf2bba34c1e3f90/download.

82. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

83. Reportajes de salud Sentimientos y emociones del cuidador. <https://www.segg.es/ciudadania/2016/04/04/sentimientos-y-emociones-del-cuidador>

84. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

85 revista científica digital INSPILIP, Relación del síndrome del cuidador con la funcionalidad familiar de personas con discapacidad, Loja, Ecuador [Internet] [Publicado en junio 2017] Disponible en: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2019/04/987730/relacion-del-sindrome-del-cuidador_.pdf

86. Betty N. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.
87. Asociación española de pediatría, Síndrome de Cornelia de Lange España, [Internet] [Publicado en 2021] Disponible en: <http://www.corneliadelange.es/cornelia/el-sindrome/>
88. Betty. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.
89. Mi finanza personal, “Requisitos para pensión por discapacidad en Costa Rica” [Internet] [Publicado en] Disponible en: <https://mifinanzapersonal.com/costa-rica/requisitos-para-pension-por-discapacidad/>
90. IMAS, instituto Mixto de Ayuda Social, Costa Rica [Internet] Disponible en: <https://www.imas.go.cr/es/beneficios/asignacion-familiar>
91. . Betty. Modelos Enfermeros, Modelo de Sistemas, Betty Neuman, Barcelona España [Internet] [Publicado en junio 2013] Disponible en: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/06/modelo-de-sistemas-betty-neuman.html>.

GLOSARIO Y ABREVIATURAS

GLOSARIO Y ABREVIATURAS

1. Patología: se refiere a los síntomas de una enfermedad.
2. Síndrome de Burnout: Síndrome del cuidador, causado por la sobre carga de tareas del cuidado en el cuidador primario.
3. SCdL: Síndrome de Cornelia de Lange.
4. TEA: Trastorno de Espectro Autista: Enfermedad relaciona con el desarrollo del cerebro, causa problemas de comunicación e interacción social.

ANEXOS

ANEXO 2. CONSENTIMIENTO INFORMADO

UNIVERSIDAD HISPANOAMERICANA

ESCUELA DE ENFERMERÍA

COORDINACIÓN DE INVESTIGACIÓN

Teléfono (506) 2241-9090

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Título de la Investigación: PERCEPCIÓN DE LOS PADRES SOBRE EL CUIDADO DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE Y SU RELACIÓN CON EL PROCESO DE ADAPTACIÓN SOCIO -FAMILIAR, CORNELIA DE LANGE COSTA RICA, 2022.

Nombre del Investigador (a) Principal:

Nombre del participante:

PROPÓSITO DE LA INVESTIGACIÓN:

Esta investigación la está realizando Marisol Castro Bermúdez como proyecto de tesis para licenciatura de la carrera de enfermería en la Universidad Hispanoamericana.

El síndrome de Cornelia de Lange es una alteración en los genes que presenta características poco comunes que lo identifican, tales como anomalías en sus extremidades, retraso del crecimiento, discapacidad intelectual, problemas digestivos e intestinales, por lo que requieren de un cuidador que asista a sus necesidades en su diario vivir.

La discapacidad genera en las familias un impacto, causando emociones encaminadas hacia efectos negativos, como la frustración, aislamiento y soledad, debido a la falta de conocimiento para hacer frente a la situación, brindar una información adecuada acerca del síndrome permitirá a los padres reorganizarse y adaptarse, transformando su trayectoria de vida hacia un ambiente positivo.

Realizar un estudio de la percepción de los padres y el proceso de adaptación socio familiar permite conocer las necesidades que presentan los niños con el Síndrome de Cornelia, para poder brindar información adecuada para una intervención oportuna, logrando que tanto la persona con discapacidad como el cuidador tengan una mejor calidad de vida.

El instrumento para la recolección de datos, es una entrevista que consta de 13 preguntas abiertas las cuales tendrán un tiempo aproximado de cinco a diez minutos para responder.

La participación de cada uno de los entrevistados es de una hora aproximadamente. ¿QUÉ SE HARÁ?

Describe de forma detallada los siguientes puntos:

Las personas participaran en una entrevista donde se responden preguntas abiertas debido a que la investigación es de tipo cualitativo, las cuales están relacionadas a las variables, percepción de los padres sobre el cuidado de los niños con Síndrome de Cornelia de Lange y el proceso de adaptación socio familiar.

La entrevista puede ser virtual o presencial.

Las personas que pueden participar en la investigación deben de ser padres o encargados de niños con el Síndrome de Cornelia que estén en la fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange CR.

La persona se compromete a participar en la entrevista y contestar las preguntas de la manera más clara posible.

¿Durante cuánto tiempo va a participar en la investigación?

El tiempo que requiera para contestar las preguntas de la entrevista se estima una hora aproximada.

Se entrevistarán los padres de niños con Síndrome de Cornelia de, para obtener información acerca de la percepción de los padres sobre el cuidado y su relación con el proceso de adaptación socio familiar,

Se realiza una observación directa, donde se toma nota y se recogen los datos, sin ser alterados por la presencia del investigador, con la finalidad de lograr la descripción lo más exacta posible.

La entrevista es coloquial buscando obtener la máxima participación de los entrevistados y lograr la mayor profundidad de lo vivido por la persona.

RIESGOS:

Un riesgo que puede que se puede presentar en la participación de la entrevista puede ser la incomodidad o ansiedad, por lo que la persona puede indicar una molestia emocional y terminar la entrevista.

BENEFICIOS:

Cuando no exista ningún beneficio directo: como resultado de su participación en este estudio, no obtendrá ningún beneficio directo, sin embargo, será posible que los investigadores aprendan más acerca del síndrome de Cornelia de Lange y este conocimiento beneficiará a otras personas en el futuro. Antes de dar su autorización para este estudio usted debe haber hablado con el(la) investigador(Marisol Castro Bermúdez) quien debió haber contestado de forma satisfactoria todas sus preguntas. Si quisiera mayor información más adelante, puede obtenerla llamando al investigador a cargo al teléfono (86647889) en el horario (8:00am a 9:00pm). Cualquier consulta adicional puede comunicarse a la Universidad Hispanoamericana al teléfono 2241-9090, de lunes a viernes en el horario de 8 am a 5 pm.

Recibirá una copia de esta fórmula firmada para su uso personal.

Su participación en este estudio es voluntaria. Tiene el derecho de negarse a participar o a interrumpir su participación en cualquier momento, sin que esta decisión afecte la calidad de la atención médica o de otra índole que requiera.

Se le recuerda que, si va a trabajar con adolescentes de edades entre 12 y 18 años, debe elaborar fórmula de asentimiento informado.

ANEXO 3. GUÍA DE ENTREVISTAS SEMI ESTRUCTURADA

1. PERCEPCIÓN DEL CUIDADO

- 1.1. ¿Cómo define usted el cuidado?
- 1.2. ¿Cuáles considera usted, desde su experiencia, que son las necesidades de cuidado que tiene un niño o niña con Síndrome de Cornelia de Lange? ¿Cuáles considera usted que son los cuidados que necesita un niño o niña con SCL?
- 1.3. ¿Qué complicaciones se han presentado al realizar el cuidado del niño(a)?
- 1.4. ¿Cómo ha aprendido usted de los cuidados que necesita su hijo o hija con Síndrome de Cornelia de Lange? ¿Cuáles han sido las fuentes de información?
- 1.5. ¿Qué aspectos pueden dificultar el cuidado de un niño o niña con SCL?
- 1.6. ¿Qué aspectos pueden facilitar el cuidado de un niño o niña con SCL?
- 1.7. ¿Qué experiencias o recuerdos tiene sobre el acompañamiento que le han dado en el centro de salud?
- 1.8. ¿Qué sintió al realizar el primer procedimiento para el cuidado de su hijo?

2. PROCESO DE ADAPTACIÓN

- 2.1. ¿Cómo usted define el proceso de adaptación?
- 2.2. Comente como ha sido su experiencia de adaptación a la llegada de un niño con Síndrome de Cornelia de Lange

- 2.2.1. ¿Cómo se prepararon para llegada de un niño con Síndrome de Cornelia de Lange?
- 2.3. ¿Qué factores, desde su experiencia, pueden dificultar el proceso de adaptación de la familia?
- 2.4. ¿Qué factores, desde su experiencia, pueden facilitar o ayudar el proceso de adaptación de la familia?
- 2.5. ¿Qué cambios salud física, emocional, espiritual y/o social ha experimentado usted y su familia?
- 2.6. ¿Qué temores y/o expectativas enfrentó la familia ante la llegada del niño (a)?
- 2.7. ¿Qué tipo de apoyo ha necesitado o utilizado en este proceso por parte de familiares, centro de salud, del estado, etc.?

ANEXO 4. RESULTADOS DEL PLAN PILOTO

Cuidado.

Participante #1: El cuidado en mi hija requiere de tiempo y paciencia ella tiene RM y PCI es cuidado diario de ella es ayudarle en sus necesidades básicas como asistirle en la higiene personal, como también darle una buena alimentación.

La Complicación que más he enfrentado es la comunicación, en ocasiones no logro entender que es lo que necesita en el momento por su dificultad para comunicarse es la parte más difícil.

Participante #2: Ella en comparación de otros casos es muy independiente pese a ser una persona de cualidades diferentes, para un buen cuidado se requiere de mucha paciencia y estar bien informado para poder ayudar a sus necesidades, en el caso de ella, requiere ayuda en el aseo personal y también requiere una buena alimentación. tiene problemas de lenguaje y es importante identificar si tiene algún dolor o saber si por ejemplo tiene hambre, requiere asistir a muchas citas en el hospital de odontología, psiquiatría nutrición.

Conocimiento

Participante #1 Las fuentes de información las he buscado, como por ejemplo con charlas que dan en la escuela donde envié a mi hija, me han ayudado a fortalecer su cuidado al menos en las necesidades básicas, como también con el tiempo he aprendido a conocerla mejor, identifico cuando le molesta o cuando le agrada algo.

Participante #2 La información del cuidado que requiere mi hermana siempre fue por mi madre, en las citas del hospital, centros educativos que brindan charlas como por ejemplo el CENARE

o el colegio donde ella asiste que se llama Centeno Guell, me permitieron convivir con varios chicos donde hablan de diferentes discapacidades y sus cuidados.

Factores limitadores y facilitadores

Participante #1: Factores que dificultan su cuidado, es cambiar su entorno o su zona de confort por ejemplo cuando nos pasamos de casa o cuando hay algún familiar enfermo o con algún problema todo eso le afecta a emocionalmente, ella lo refleja en su conducta ya que ella no puede expresar lo que siente.

Factores que facilitan su cuidado, que ella sienta que tiene todo el apoyo de la familia, tener paciencia para poder comprenderla.

Participante #2: La dificultad para comunicarse y la falta de recursos necesarios para su estimulación, por ejemplo, ahorita no está socializando con otros niños debido al tema de la pandemia y ni está asistiendo a ningún centro o algún taller también por un tema económico, la soledad le genera estrés y ansiedad-facilita el cuidado, es poder buscar en internet información de cómo se puede realizar el cuidado.

Experiencias propias

Participante #1: Tener a mi hija ha sido algo bonito, sin embargo, fue muy difícil los primeros años de vida ya que tardó mucho en caminar y pasamos 13 años buscando que ella pudiera hablar, debido a que una de sus complicaciones es la parálisis cerebral, sin embargo, ella siempre ha tenido mi apoyo y mi insistencia y el apoyo de su hermana para salir adelante. En cuanto a la salud recibe un buen control nutricional, pero ha sido muy difícil que logre realizar actividades físicas.

Participante #2: Al principio no comprendía que era lo que le pasaba porque ella era muy agresiva, siempre e tenido que ir a las actividades del colegio con ella por lo que logre comprender mejor a las personas con discapacidad, la relación con ella ahora es mucho mejor. Lo más difícil para mí ha sido la preparación que tengo que tener, no para convivir con ella si no para ser fuerte a nivel exterior, aún existe la discriminación hay gente que la ve como algo malo, me toco madurar muy rápido muchas veces quiero salir, pero tengo cuidarla a ella.

Al principio lo que tenía ella no lo comprendía, era muy agresiva, me prepare mentalmente me tocaba ir a las actividades del colegio con ella ha sido difícil porque si ha existido la discriminación, muchas veces quiero salir, pero no puedo porque la tengo que cuidar.

Factores económicos, Social y familiar

Participante #1: Económicamente he logrado recibir becas, costó mucho que me la dieran, con ellas he logrado que mi hija ha podido recibir sus clases privadas y poder pagar el transporte.

Por parte del estado costo mucho ha sido muy difícil, pero logramos recibir una pensión económica

A nivel social tampoco ha sido fácil ya que soy madre y jefa de hogar por lo que he tenido que buscar recursos para que pueda estudiar, me dedico mayormente a trabajar.

En cuanto a la familia, es muy difícil que comprendan la situación de estos niños, sin embargo, con ayuda de la familia es que puedo salir a trabajar ya que ellos son quienes cuidan de mi hija para salir a trabajar.

Participante #2: Económicamente necesita viajar al colegio en buseta, recibe una pensión por el estado nos a ayudado a amortiguar varios gastos.

Solo somos mi hermana, mi madre y yo cuando mi madre necesita salir ella sabe que yo la cuido y si no pudiera la cuida mi abuela, pero si es difícil salir porque aún hay personas que la discriminan, no sé si piensan que es como una enfermedad que se pega o en ocasiones creen que ella los va a agredir.

En cuanto a la familia mi abuela y mi tía nos apoyan mucho ellas la cuidan en caso de que yo no pueda.

Salud física, mental y espiritual

Participante 1: Físicamente tengo desgaste en la columna a nivel uno, al pasar de los años empiezan aparecer dolores de cuerpo.

Emocionalmente, uno tiene que ser muy fuerte al principio era muy débil, pero gracias a las charlas y el apoyo que he recibido hemos podido salir adelante.

Espiritualmente, no perdemos la fe somos muy creyentes y creemos que ella va a lograr salir adelante con ayuda de Dios.

Participante 2

Físicamente no tengo ningún desgaste ella es muy independiente.

Espiritualmente, ella es como mi ángel que me permitió tener una mejor relación con Dios me ha hecho tener más fe.

Socialmente, ha sido muy difícil las personas creen que es una enfermedad, ha recibido burla y discriminación, ahora no tanto porque ya se habla mucho del bulín.

Emocionalmente, me llevo a causar mucho estrés, ansiedad y depresión, llego a pensar a pensar que yo tenía que ser muy buena, me sobre exigía mucho.

Expectativas

Participante #1: No tuve ningún temor, cuando recibí la noticia de mi hija con discapacidad solo pensé en que tengo que luchar, fui muy fuerte y agarrada de la mano de Dios dije, vamos a salir adelante.

Participante #2: Mi mayor temor ha sido que al ver que muchos compañeritos de ella que de la noche a la mañana se complicaban, me preocupaba que en el momento que yo la esté cuidando le suceda algo y tenga que hospitalizarla de emergencia, por alguna complicación de salud.

Apoyo

Participante #1: Apoyo por parte del estado, fue muy difícil, pero logre que le dieran una pensión a mi hija.

Apoyo familiar por parte de mi madre y mi otra hija que me han ayudado a cuidarla para yo salir a trabajar.

Participante #2: Por parte del estado, con becas.

Por parte de la familia, cuando no puedo cuidarla ellos me ayudan.

En cuanto a los centros de salud nos ayudan con todas las necesidades que ella presente.

ANEXO 5. CARTA DEL TUTOR

CARTA DEL TUTOR

San José, 14 noviembre, 2022

Máster Vanessa Aguilar
Carrera Enfermería
Universidad Hispanoamericana

Estimada señora:

La estudiante MARISOL CASTRO BERMÚDEZ, el trabajo de investigación denominado "PERCEPCIÓN DE LOS PADRES SOBRE EL CUIDADO DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE Y SU RELACIÓN CON EL PROCESO DE ADAPTACIÓN SOCIO-FAMILIAR, CORNELIA DE LANGE COSTA RICA, 2022" el cual ha elaborado para optar por el grado académico de Licenciatura en Enfermería.

En mi calidad de tutora, he verificado que se han hecho correcciones indicadas durante el proceso de tutoría y he evaluado los aspectos relativos a la elaboración del problema, objetivos, justificación, antecedentes, marco teórico, marco metodológico, resultados, análisis de datos; conclusiones y recomendaciones.

De los resultados obtenidos la postulante obtiene la siguiente calificación:

a)	ORIGINAL DEL TEMA	10%	10
b)	CUMPLIMIENTO DE ENTREGA DE AVANCES	20%	18
C)	COHERENCIA ENTRE LOS OBJETIVOS, LOS INSTRUMENTOS APLICADOS Y LOS RESULTADOS DE LA INVESTIGACION	30%	30
d)	RELEVANCIA DE LAS CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	20%	20
e)	CALIDAD, DETALLE DEL MARCO TEORICO	20%	20
	TOTAL	100%	98

En virtud de la calificación obtenida, se avala el traslado al proceso de lectura.

Atentamente,



MS.c Ileany Solera Porras
Cédula identidad 1-1412-0968
Carné Colegio Profesional 12175

ANEXO 6 AGRADECIMIENTO

AGRADECIMIENTO

Un profundo agradecimiento a Dios, por poner en mi corazón el estudio del Síndrome de Cornelia de Lange, a mi familia en general por todo su apoyo incondicional, que me brindaron durante este proceso desde su motivación, escucha y el cuidado de mi bebé para poder trabajar en la tesis.

Agradezco a doña Yeimy Valverde Avendaño, quien gracias a su deseo de dar a conocer el SCdL en Costa Rica, hizo posible comunicarme con las madres de los niños con Síndrome de Cornelia, a todos los participantes de este estudio que, a pesar de ser personas con tiempo muy limitado, abrieron un espacio para compartir conmigo sus experiencias vividas.

Quiero agradecer de manera muy especial a mi tutora Irlean Solera Porras, por poner su confianza en mí para realizar esta investigación, por su acompañamiento, apoyo, comprensión y sus directrices que me permitieron culminar esta tesis.

ANEXO 7 DEDICATORIA

DEDICATORIA

Esta investigación está dedicada con mucho afecto a los pacientes y familiares de SCdL, con la intención de brindar información para que se les pueda dar una mejor intervención y por ende una mejor calidad de vida.

ANEXO 8. CARTA DE AUTORIZACION DE LOS AUTORES PARA CONSULTA

**UNIVERSIDAD HISPANOAMERICANA
CENTRO DE INFORMACION TECNOLOGICO (CENIT)
CARTA DE AUTORIZACIÓN DE LOS AUTORES PARA LA CONSULTA, LA
REPRODUCCION PARCIAL O TOTAL Y PUBLICACIÓN ELECTRÓNICA
DE LOS TRABAJOS FINALES DE GRADUACION**

San José, 12 de octubre del 2023

Señores:
Universidad Hispanoamericana
Centro de Información Tecnológico (CENIT)

Estimados Señores:

El suscrito (a) Marisol Vanessa Castro Bermúdez con número de identificación 112510621 autor (a) del trabajo de graduación titulado PERCEPCIÓN DE LOS PADRES SOBRE EL CUIDADO DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE Y SU RELACIÓN CON EL PROCESO DE ADAPTACIÓN SOCIO-FAMILIAR, CORNELIA DE LANGE COSTA RICA, 2022 presentado y aprobado en el año 12 de octubre del 2023 como requisito para optar por el título de Tesis para optar por el grado académico de Licenciatura en Enfermería; (SI) autorizo al Centro de Información Tecnológico (CENIT) para que con fines académicos, muestre a la comunidad universitaria la producción intelectual contenida en este documento.

De conformidad con lo establecido en la Ley sobre Derechos de Autor y Derechos Conexos N° 6683, Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica.

Cordialmente,


Firma y Documento de Identidad

**ANEXO 1 (Versión en línea dentro del Repositorio)
LICENCIA Y AUTORIZACIÓN DE LOS AUTORES PARA PUBLICAR Y
PERMITIR LA CONSULTA Y USO**

Parte 1. Términos de la licencia general para publicación de obras en el repositorio institucional

Como titular del derecho de autor, confiero al Centro de Información Tecnológico (CENIT) una licencia no exclusiva, limitada y gratuita sobre la obra que se integrará en el Repositorio Institucional, que se ajusta a las siguientes características:

- a) Estará vigente a partir de la fecha de inclusión en el repositorio, el autor podrá dar por terminada la licencia solicitándolo a la Universidad por escrito.
- b) Autoriza al Centro de Información Tecnológico (CENIT) a publicar la obra en digital, los usuarios puedan consultar el contenido de su Trabajo Final de Graduación en la página Web de la Biblioteca Digital de la Universidad Hispanoamericana
- c) Los autores aceptan que la autorización se hace a título gratuito, por lo tanto, renuncian a recibir beneficio alguno por la publicación, distribución, comunicación pública y cualquier otro uso que se haga en los términos de la presente licencia y de la licencia de uso con que se publica.
- d) Los autores manifiestan que se trata de una obra original sobre la que tienen los derechos que autorizan y que son ellos quienes asumen total responsabilidad por el contenido de su obra ante el Centro de Información Tecnológico (CENIT) y ante terceros. En todo caso el Centro de Información Tecnológico (CENIT) se compromete a indicar siempre la autoría incluyendo el nombre del autor y la fecha de publicación.
- e) Autorizo al Centro de Información Tecnológica (CENIT) para incluir la obra en los índices y buscadores que estimen necesarios para promover su difusión.
- f) Acepto que el Centro de Información Tecnológico (CENIT) pueda convertir el documento a cualquier medio o formato para propósitos de preservación digital.
- g) Autorizo que la obra sea puesta a disposición de la comunidad universitaria en los términos autorizados en los literales anteriores bajo los límites definidos por la universidad en las "Condiciones de uso de estricto cumplimiento" de los recursos publicados en Repositorio Institucional.

SI EL DOCUMENTO SE BASA EN UN TRABAJO QUE HA SIDO PATROCINADO O APOYADO POR UNA AGENCIA O UNA ORGANIZACIÓN, CON EXCEPCIÓN DEL CENTRO DE INFORMACIÓN TECNOLÓGICO (CENIT), EL AUTOR GARANTIZA QUE SE HA CUMPLIDO CON LOS DERECHOS Y OBLIGACIONES REQUERIDOS POR EL RESPECTIVO CONTRATO O ACUERDO.