

HISTORIAS DE VIDA DE FAMILIAS CON HIJOS E HIJAS CON SÍNDROME DE ANGELMAN

Life stories of families with sons and daughters with Angelman syndrome

Amaia GOITIA AÑORGA
Universidad del País Vasco

Leire DARRETXE URRITXI
Universidad del País Vasco. Facultad de Educación
leire.darretxe@ehu.eus

Naiara BERASATEGI SANCHO
Universidad del País Vasco. Facultad de Educación

Recepción: 30 de junio de 2018

Aceptación definitiva: 25 de marzo de 2019

RESUMEN: El síndrome de Angelman es un trastorno del neurodesarrollo poco frecuente causado por un gen llamado UBE3A que está en el cromosoma 15. Dicho síndrome conlleva diversas dificultades a las que las familias se tienen que enfrentar. En este artículo, a través de historias de vida con relatos múltiples paralelos de familias con hijos e hijas con síndrome de Angelman, se plasma un recorrido de la vida cotidiana de estas personas. Con la ayuda de un sistema categorial emergente se han podido analizar hitos relevantes en la vida de estas personas en torno al momento del diagnóstico, la escuela, la comunicación y la apertura a la sociedad.

PALABRAS CLAVE: enfermedades raras; síndrome de Angelman; historias de vida, familias.

ABSTRACT: The Angelman syndrome is a rare neurodevelopmental disorder caused by a gene called UBE3A that is on chromosome 15. This syndrome comes with diverse difficulties that families have to face. In this article, is analyzed through life stories with

multiple parallel accounts the daily life of families sons and daughters with Angelman syndrome. With the help of an emerging categorical system relevant moments in the lives of these people have been analyzed, in regard of: diagnosis, school, communication and opening to the society.

KEY WORDS: rare diseases; Angelman syndrome; life stories; family.

1. El síndrome de Angelman como enfermedad rara que afecta a las familias

EL SÍNDROME DE ANGELMAN (SA) fue descrito por primera vez por el doctor Harry Angelman en 1965 (Artigas, Brun, Gabau, Guitart y Camprubí, 2005; Napier, Tones, Simons, Heussler, Hunter, Cross y Bellgard, 2017). Se trata de un trastorno raro con un fenotipo relativamente bien definido (Wheeler, Sacco y Cabo, 2017), ya que es un trastorno del neurodesarrollo poco frecuente causado por la pérdida de la función UBE3A, un gen impreso y expresado en el cromosoma 15 (Napier *et al.*, 2017; Wheeler *et al.*, 2017; Wulffaert, Scholte y van Berckelaer-Onnes, 2010). Según Wheeler *et al.* (2017), existen 4 tipologías conocidas del SA responsables del gen UBE3A: delección en el cromosoma 15q11-q13 (en el 70% de los casos); disomía uniparental paterna (UPD, en el 2% de los casos); defecto de impresión (en el 3% de los casos); y mutación puntual (en el 10% de los casos).

La prevalencia del SA se estima generalmente, aproximadamente en uno de cada 15000 nacimientos, aunque la verdadera prevalencia no está bien caracterizada (Wheeler *et al.*, 2017). Según Napier *et al.* (2017), la prevalencia estimada es de 1 entre 15000-24000 y cabe destacar que actualmente no existe cura.

Dicho trastorno se caracteriza por una discapacidad grave del desarrollo, pérdida del habla, dificultades en el control y planificación motriz, dificultades significativas del sueño, riesgo elevado de convulsiones y características únicas de conducta (Hong *et al.* 2017; Wheeler *et al.*, 2017). Napier *et al.* (2017) también añaden la epilepsia y una disposición de felicidad. En resumen, algunos de los rasgos conductuales típicos del SA son “el aspecto feliz, la tendencia a llevarse objetos a la boca, la fascinación por el agua, la falta de atención y la fácil excitabilidad” (Artigas *et al.*, 2005: 653).

A pesar de que, según Griffith *et al.* (2011), las familias de niños y niñas con síndromes genéticos raros han sido el foco de escasos estudios, existen varios que subrayan que su crianza puede resultar abrumadora y producir altos niveles de estrés psicológico percibido (Griffith *et al.*, 2011; Miodrag y Peters, 2015; Thomson, Glasson, Roberts y Bittles, 2017). Wulffaert *et al.* (2010) muestran que en general las madres con un niño o niña con SA perciben un alto estrés en la crianza. Según Wheeler *et al.* (2017), la falta de protocolos estandarizados o terapias aprobadas, combinada con la gravedad de la afección, da como resultado altas necesidades clínicas no satisfechas en las áreas del funcionamiento motor, la comunicación, el comportamiento y el sueño para las personas con SA y sus familias. Por ejemplo, Goldman, Bichell, Surdyka y Malow (2012) argumentan que un sueño deficiente en la infancia y adolescencia con SA se asocia con un sueño parental deficiente y un mayor estrés parental. Entre los factores de estrés que Thomson *et al.* (2017) han identificado en un estudio en el

que investigaron el rol de cuidado de las familias de personas con SA y síndrome de Prader-Willi, subrayan la falta de información de calidad sobre el trastorno, las limitaciones de tiempo y el cansancio tanto físico como emocional. Ante este panorama, las familias adoptaron una variedad de estrategias de afrontamiento entre las que se incluye el aprender sobre el trastorno, aceptar la situación, buscar apoyo instrumental y social y enfrentar los problemas (Thomson *et al.*, 2017).

Con este marco de fondo el objetivo del estudio que presentamos ha sido visibilizar las historias de vida de familias que conviven con un hijo o hija con el SA. De esta manera se quiere dar a conocer las necesidades que muestran dichas familias en su recorrido vital identificando hitos relevantes y reconociendo que se trata de experiencias únicas y subjetivas.

2. Metodología

El estudio que se presenta es de corte cualitativo enmarcado dentro de la investigación biográfico-narrativa basada en historias de vida.

2.1. Participantes y procedimiento

Se ha optado por realizar tres historias de vida con relatos múltiples paralelos (Moriña, 2017) ya que se contemplan historias de personas en torno a la misma realidad de tener un hijo o hija con SA, en este caso, de entre 4 y 8 años (véase Tabla 1). Para la selección de los participantes de esta investigación se contactó telefónicamente con las familias que son públicamente conocidas porque luchan a favor de los derechos de las personas con SA y forman parte de la Asociación SA.

TABLA 1. Caracterización de los participantes					
REFERENCIA FAMILIA	ESTRUCTURA FAMILIAR	EDAD DE LA ESTRUCTURA FAMILIAR	EDAD DEL HIJO/A	AÑO NACIMIENTO DEL HIJO/A	SEXO DEL HIJO/A
Familia A	Madre Padre	Entre 30-40 años	Niño A: 4 años	2013	Niño
Familia B			Niña B: 4 años	2013	Niña
Familia C			Niño C: 8 años	2009	Niño

En el momento en el que se lleva a cabo este estudio, marzo y abril de 2017, la descripción de las familias participantes está formada por un padre y una madre de edades comprendidas entre los 30 y 40 años, que tienen que compaginar el trabajo con la vida familiar. Algunas de las características más concretas de cada familia son las siguientes:

- La familia A, que vive en Bizkaia, tiene un hijo de cuatro años con SA y dos hijos más mayores comenta que “entre los Angelman es bastante grave... la parte

del cromosoma que le falta, es mayor que la que carecen los demás niños. Y además tiene otro problema neurológico llamado heteroterapia modular subependimaria. Es decir, hay algunas neuronas donde no deberían de estar”.

- La familia B, que vive en Bizkaia, tiene una hija de cuatro años con SA comentan que “vemos que es una deleción muy pequeña”.
- Mientras que la familia C, que vive en Gipuzkoa, tiene un hijo de 8 años con SA y otro hijo menor. Esta familia señala que “el caso del niño C no es una deleción, mutación genética, que suele ser mucho más visible. Sino que el niño C es impronta, su cromosoma está íntegro, no tiene deleción, ni microdeleción, tiene la parte de la madre y del padre, pero en este caso la parte de la madre está dormida, no está activa. Entonces, a la hora de detectarlo, es mucho más difícil, porque una prueba muestra todas las deleciones, pero en este caso no tiene ninguna deleción”.

2.2. Estrategia de indagación

Las historias de vida se han convertido en una manera de investigar basada en la metodología biográfico-narrativa, que permite acceder a la vida cotidiana de las personas (Moriña, 2017). Según Granados, Alvarado y Carmona (2017), las historias de vida como mediación metodológica cualitativa buscan leer de manera comprensiva lo que sucede a los sujetos cuando relatan sus propias vidas. Y como señala Bolívar (2012) los discursos que se recogen son transformados en documentos públicos.

Con cada familia se llevó a cabo una entrevista biográfica de una duración aproximada de dos horas en sus lugares de residencia y habiendo recibido cada una previamente un guion (Anexo 1). Todas las entrevistas fueron grabadas y posteriormente transcritas, respetando aspectos éticos como la confidencialidad y el anonimato en todo el proceso investigador. Asimismo, se continuó el contacto con las tres familias para cotejar la redacción de los relatos que han sido analizados bajo un sistema categorial emergente apoyado en las siguientes dimensiones que muestran hitos relevantes en su ciclo vital: el diagnóstico, la escuela, la comunicación y la apertura a la sociedad.

3. Resultados y discusión

3.1. Diagnóstico

El nacimiento deseado de un hijo o hija es, sin ninguna duda, un cambio en la vida de una persona, a nivel individual, de pareja y de familia (Guevara y González, 2012). Y en este momento la aparición de dificultades supone un cambio todavía más inesperado.

Ha cambiado nuestra vida total. Un hijo te cambia la vida, pero un hijo con tanta dependencia te la cambia mucho más. Pero la transformas, le das otro giro (Familia B).

En otras palabras, las expectativas que crea en la familia la espera de un nacimiento suelen ser bonitas (León, Menés, Puértolas, Trevijano y Zabalza, 2003). Pero cuando se diagnostica que esa persona tiene discapacidad todas las expectativas positivas se desvanecen, cambiando la dinámica de dicha familia.

Lo ves de otra manera, porque tú cuando vas a tener un hijo haces tus planes, te haces tu película de vida de cómo va a ser y al final se te va todo abajo y tienes que empezar de nuevo. Lo que tenía pensado que iba a hacer con mi hijo hay que cambiar porque eso sí que te cambia. Digamos que todo tienes que empezar de cero y viendo el día a día de otra forma (Familia B).

Al principio fue muy duro, lloraba en todos los sitios y a todas horas, todos me preguntaban qué pasaba, por qué estaba todo el rato llorando, por qué iba al médico... Para nosotros fue muy duro. Lo peor, cuando los médicos decían que algo había... Tiene un retraso psicomotor. En ese momento no le dimos mucha importancia, pero después, en casa, lo ves de otra forma. Cuando la neuropediatra nos dijo que había algo, ese fue el peor momento, llegamos a casa muy desmoralizados (Familia A).

Creíamos que nuestro cuerpo se iba a romper con tanto dolor, que íbamos a explotar y no hacíamos más que llorar. Nos abrazábamos y llorábamos. Mirábamos a nuestro hijo, el más bonito del mundo, con miedo, pena y dolor, llorábamos (Familia C).

Por lo tanto, cada miembro de la familia tendrá que pasar por diferentes etapas y ritmos (Kling, Liebman y Katz, 2007), en los cuales experimentará el desconocimiento y cambios ante la presencia de un familiar con discapacidad (Martín, 2001). A veces, al tener que hacer frente ante esta situación, siendo un proceso largo y doloroso, los mismos familiares pueden sufrir un fuerte estrés llegando a necesitar la ayuda de un profesional (Cabezas, 2001).

Cuando a nosotros nos pasó esto, tuve que ir a la consulta de un psiquiatra. Yo al principio fui a donde el médico y pedí una cita con el psicólogo y me mandaron al psiquiatra. Fui, después de esperar cuatro-cinco meses. Para entonces, ya el luto había desaparecido, pero a pesar de eso asistí. Nada más entrar, le dije que yo no quería un psiquiatra, que no quería pastillas, que yo solo quería que alguien me ayudara a superar esto, pero sin pastillas. El psiquiatra empezó a hacerme preguntas: “¿qué tal con la familia?” y yo le respondía, “muy bien, mejor que nunca”, y él “¿qué tal con los amigos?” y yo “muy muy bien, se están portando fenomenal con lo que nos está pasando” y él “¿y en el trabajo?” y yo: “superbien, porque me ayudan muchísimo”. Él: “¿qué tal con los hijos?” yo: “jo, pues bien, se han involucrado mucho”. Y al final, me preguntó si creía que era necesario ir a su consulta, y yo le dije: “pues no”. Porque veía que todo el mundo me estaba ayudando, para qué me voy a quejar, piensas que no tienes

derecho para quejarte. Y piensas, vale, te ha pasado lo del “niño A”, pero la vida sigue, y además tienes todas las condiciones para ser feliz (Familia A).

En efecto, ante una enfermedad rara, los familiares con hijos e hijas con SA reciben el diagnóstico en momentos diferentes (Ponce, 2008). Algunos lo reciben en el primer momento, es decir, cuando nacen. Otros, en cambio, después de unos meses y el resto puede pasar años hasta obtener un diagnóstico claro (Ponce, 2008). Como a los seis meses el niño A tenía retraso psicomotor, la pediatra les recomendó ir a la consulta de la neuropediatra. Hasta que, después de 10 meses, la prueba genética certificó el diagnóstico. La familia A declara que fue más duro cuando a los 6 meses les dijeron que había algo, que a los 10 meses, cuando les confirmaron que lo que tenía su hijo era el SA. A la niña B, le diagnosticaron con 2 años, a pesar de que desde los nueve meses ya le estaban haciendo todo tipo de pruebas.

El diagnóstico lo recibimos con 2 años, pero anduvimos de pruebas desde que cumplió los 9 meses. Porque ahí nos dimos cuenta de que tenía... iba a la guardería y no hacía cosas que veíamos que los otros niños hacían, por ejemplo, el gateo, el sentarse, el empezar a manipular las cosas, mama o aita o tampoco señalaba las cosas... Era muy significativo el señalar, quiero esto o lo otro, no decía nada, no mostraba lo que quería. Empezamos ahí un poquito a mover los hilos (Familia B).

En cambio, la familia C no sospechó nada hasta que el niño C cumplió un año. A partir de ahí, se dieron cuenta de que en algunos aspectos no avanzaba, y empezaron a hacerle pruebas. Hasta los 3 años, la familia no tuvo el diagnóstico.

La verdad es que después del diagnóstico, no nos cambiaron mucho las cosas. Sólo es ponerle un nombre, para poder llamarlo de alguna manera, y dejar de lado para siempre a todos esos médicos y terapeutas. El diagnóstico te ayuda a poder centrarte en lo que de verdad necesita tu hijo (Familia C).

También el momento de recoger el diagnóstico, la familia A que pasaba horas y horas en internet buscando una respuesta, lo recuerda como un sentimiento de tranquilidad ya que “cuando recibes el diagnóstico, te tranquilizas. Cuando sabes lo que es, te quitas un peso de encima, porque ya sabes qué no es, pero viene otro, el vivir con ello, pero lo afrontas, ya sabes cuál es la hoja de ruta”. Y lo confirma también la familia B al comentar que “nosotros como ya sabíamos que había algo, que eso era evidente, después te tomas el diagnóstico como un alivio, era duro, pero también como un alivio. Ya sé lo que es...”. En la misma línea, la familia C argumenta que “cuando recibimos el diagnóstico, fue como sentir un alivio, necesitábamos una respuesta, una clara respuesta de lo que tenía el niño C. Nosotros vivíamos de un lado para otro, haciéndole pruebas y más pruebas. Y claro, piensas que mientras no haya ninguna prueba que te certifica lo contrario, que ya va a poder andar, que algún día podrá hablar... vives con esa esperanza. Todo ello, a nosotros por lo menos, nos

provocaba una gran ansiedad, porque al final, lo que haces es estar trabajando con tu hijo en todo momento”.

De igual forma, las etapas del reconocimiento de los miembros de la familia están bajo múltiples factores, como, por ejemplo, el dominio de las características personales, la propia dinámica familiar, las relaciones de pareja, las ayudas sociales externas, el orden del nacimiento de la persona con alguna discapacidad, el nivel socioeconómico y socio-cultural de la familia, etc. (Martín, 2001). Según han admitido las familias A y C, tiene una enorme importancia ser el primer o segundo hijo a la hora de reaccionar y actuar.

En nuestro caso, que el niño A fuera el tercer hijo, y haber tenido anteriormente a otros dos hijos “sanos”, nos ha dado y nos sigue dando mucha fuerza para seguir adelante por los tres (Familia A).

Para la valoración ya estábamos esperando a nuestro segundo hijo. El que pasará a ser el mejor estímulo para el niño C. Mi mujer estaba embarazada, y aún no sabíamos el diagnóstico del niño C. ¿Y si era una enfermedad genética y podía tenerla también el hermano? Más de una vez escuchamos de profesionales la palabra “locos”, cuando se enteraban de que esperábamos un segundo hijo, sabiendo que el niño C tenía un retraso madurativo sin que se hubiera determinado por aquel entonces la causa (Familia C).

No obstante, siendo cualquiera el momento en el que recibe la familia el diagnóstico de que su hijo o hija tiene una discapacidad, SA en este caso, supone un shock para los miembros de la familia en los primeros momentos. En general, la familia suele presentar dificultades a la hora de controlar la situación, ya que es algo desconocido, algo que no han elegido (Ponce, 2008). Es decir, verificando que la piel tiene memoria, las familias A y C comentan que los primeros momentos fueron realmente duros.

Hasta entonces fueron seis meses en los que sabíamos que algo había, pero hasta los 10 meses no supimos lo que era exactamente. Entonces, pues yo pasaba noche tras noche mirando e investigando en internet las posibles enfermedades que podría tener mi hijo, que podía ser autista, etc. Cuando nos dieron el diagnóstico a los diez meses, en cambio, yo por lo menos me tranquilicé, fue como un alivio, empecé entonces a poder dormir. Ya sabíamos lo que era. Tienes otras preocupaciones claro, porque estás informada de todas sus características y sabes que no tiene cura (Familia A).

También los momentos que se viven una vez recibido el diagnóstico suelen ser de mucha confusión, a veces hasta contradictorios, sentimientos como la esperanza de que sea un error y la desesperación. Por lo tanto, la familia debe movilizar sus recursos psicológicos dejando de lado la “persona que deseaban” y aceptando la que en realidad es.

El niño A nació en enero. Cuando en verano supimos que algo había, nuestro modo de vivir, nuestro mundo, nuestro todo, se fue al garete. Nosotros la verdad

que anduvimos bastante mal psicológicamente al principio... Al principio eran muy negativos los sentimientos vividos, el golpe recibido fue muy grande. Pero cuando admites la nueva realidad, entonces llevas todo con normalidad, y aparece otra vez la felicidad en nuestra vida (Familia A).

Durante muchos años no hemos tenido ninguna relación con nadie, entonces no puedes mantener ninguna conversación... ahora sí, en cambio. Los primeros años solían ser... los cuatro solos en un barrio, en un bar que nadie solía estar, los niños jugando y el matrimonio conversando mientras tomábamos un café. Nunca bajábamos al pueblo. Hemos pasado unos años antisocial totales (Familia C).

En definitiva, frente al diagnóstico, la familia siente una emoción similar a cuando se pierde a un ser querido, la cual es reconocida como duelo (Ponce, 2008). “Hay que pasar el duelo” comenta la familia A. Sin embargo, una vez conocido el síndrome, el sentimiento de culpabilidad y el de la compasión van desapareciendo poco a poco, asumiendo y aceptando la situación y haciendo frente a cada límite real que tienen que afrontar.

3.2. *Escuela*

Actualmente, tanto a nivel internacional como nacional existe una apuesta clara por la educación inclusiva (Foro Mundial sobre la Educación, 2015; ONU, 2006; Unesco, 2017). Aun así, si bien es cierto que se promueve la atención al alumnado con necesidades educativas especiales en centros ordinarios, todavía continúan existiendo casos de alumnado escolarizado en centros de Educación Especial. Según el Consejo Escolar del Estado (2018), durante el curso 2015-2016 el 83% del alumnado con necesidades educativas especiales estuvo escolarizado en entornos inclusivos, mientras que el 17% lo estuvo en centros específicos de Educación Especial. Ante este panorama se debe apostar por proyectos inclusivos en los que las necesidades de estas personas estén cubiertas.

Por ejemplo, el niño A suele ir todos los días al colegio que tiene la asociación Aspace a unos 20 kilómetros de su residencia. Se trata de un centro especial que está dirigido a personas con parálisis cerebral y allí recibe la ayuda especializada que necesita. Le recoge una furgoneta de la Cruz Roja todos los días junto a sus iguales.

Viendo el retraso que tiene el niño A, tuvimos claro que teníamos que llevarle a Aspace. En su clase están cuatro, una profesora, una logopeda y una fisio. Nosotros no lo vemos en una escuela normal. Tuvimos claro desde el principio que el niño A no necesitaba un profesor de euskera, sino que realmente lo que necesita es un fisioterapeuta. Que necesita una logopeda en vez de una profesora de inglés, el niño A tiene otras necesidades, yo creo (Familia A).

La familia B admite que tuvieron muchas dudas a la hora de decidir cuál sería la mejor solución para que su hija tuviera una buena educación, costándoles mucho

la elección de si era mejor un centro especializado o una escuela ordinaria. Al final, se decantaron por llevar a su hija a la escuela ordinaria en donde viven.

La niña B va al colegio. En el colegio tiene una auxiliar que está con ella casi todo el día, una PT que está con ella 4 días a la semana, tiene dos horas de fisio en el colegio y luego lo que tiene fuera del colegio. Con el colegio la verdad que muy bien, estamos muy contentos (Familia B).

La familia C, por último, va a un colegio pequeño en el pueblo donde vive. En clase, hasta ahora, ha aprendido junto a sus 25 iguales y un ayudante. Ahora, en cambio, ya no está en educación infantil, ya que es más mayor y está cursando Educación Primaria. Cabe matizar que comparte la misma clase con el resto para tres o cuatro asignaturas, mientras que los demás contenidos los trabaja aparte, con una ayudante y una PT.

Para la edad que tiene el niño, nos parece que la escuela “normal” digamos, le ofrece varias aportaciones enriquecedoras, tanto para el niño C, como para el resto de sus compañeros (Familia C).

3.3. *Comunicación*

Aludiendo a la *comunicación*, es de subrayar que es uno de los aspectos más significativos en el caso del SA. En algunos casos existe una ausencia total de lenguaje oral (Guitart, Camprubí, Fernández, Gener y Gabau, 2015), aunque esto no significa que no sean capaces de comunicarse. Todas las personas con el SA se comunican de un modo diferente (Calculator, 2004), ya sea llorando, riendo, chillando, abrazando, tirando de los pelos, mediante signos, desplazando objetos, mediante la mirada, fotos, pictogramas, etc.

Sabemos que ella entiende, comprende mucho más de lo que expresa. Con la mirada, con los ojos, con posturas, se pone rebelde, se pone dura, ella expresa con la cara, gestos. Si ve algo, entiendes que quiere aquello. Se le entiende. Ella muestra lo que quiere (Familia B).

Vas aprendiendo poco a poco lo que necesita tu hijo. Delante de los consejos de médicos, terapeutas, el resto de los padres, etc., al final eres tú quien sabes mejor que cualquiera lo que necesita verdaderamente tu hijo, aunque no siempre es fácil (Familia A).

3.4. *Apertura a la sociedad*

En relación a la *apertura a la sociedad*, es de subrayar que existe una asociación que se centra únicamente en el SA porque, siendo una enfermedad rara, es un gran

adelanto. Esta entidad nació en Barcelona en el año 1996, gracias a las familias con hijos e hijas con SA, con el propósito de unir fuerzas para velar por sus derechos. Son alrededor de 170 familias, las cuales llevan a cabo hoy en día la asociación, y se centran en dar la bienvenida a las nuevas familias, ofrecer asesoramiento a quien lo desee y la posibilidad de formarse. “Suelen dar algunas pautas, explicando el síndrome, aconsejando lo que pueden hacer y demostrando que están dispuestos a ayudar, siempre desde una visión parental, ya que los miembros no son profesionales”, comenta la familia C.

La asociación te guía un montón, tener una asociación con una enfermedad rara es... (Familia B).

Estuvimos tan perdidos al principio que hicimos el contacto con la asociación inmediatamente (Familia C).

A su vez, aun reconociendo que las barreras sociales en ocasiones suelen ser otro obstáculo para la familia (Álvarez, Castro, Campo-Mon y Álvarez, 2005), las personas participantes en este estudio intentan solventarlas. Estas tres familias, después de recibir el diagnóstico y de informarse sobre el síndrome, dieron a conocer cómo lo vivían, cómo era su día a día, convirtiéndose en personas activas que sensibilizan a su comunidad. Por ejemplo, a través de diferentes acciones solidarias como zumba, la recogida de móviles rotos o desfasados, la venta de pulseras, etc., intentan recaudar fondos para destinarlos a la asociación.

Lo que más miedo nos daba era que la gente siempre te pregunta; oye y por qué no anda, y por qué no habla, etc. Por qué, por qué y por qué. Quieren saberlo todo, entonces dijimos que si lo que querían era saber lo que pasaba, que lo diríamos. Soltarse y hablar sobre ello con la gente también ayuda a deshacerse de ese nudo que tienes en el interior (Familia A).

Es bueno porque nosotros tenemos una historia. Queríamos dar a conocer un poco ya no solo la enfermedad, también que sepa la gente que la niña B tiene un problema. Lo que no pretendíamos era que cada vez que viéramos a alguien que te preguntara y por qué no habla, por qué no anda... tenías que explicarle todo el día a todo el mundo. Si tiene una enfermedad tiene una enfermedad, no hay por qué esconderlo. Al final lo que haces es dar a conocer la enfermedad. Empezamos a hacer cosas y ahora muchas veces nos llaman: “Oye mira, vamos a hacer algún acto benéfico y lo recaudado sería para vosotros” (Familia B).

Tuvimos muy claro que viviendo en un pueblo pequeño, que se habla tanto y se oyen tantas cosas, que teníamos que hacer público lo nuestro, dar nosotros mismos todas las explicaciones. Y, ¡jo!, oías tantas cosas que decidimos dar la noticia de primera mano, dar las explicaciones nosotros mismos, y que si la gente tiene que hablar, que hable sobre lo que hemos dicho nosotros. Para que verdaderamente el niño C fuera tratado de forma natural, lo mejor era que los

demás conocieran lo que le ocurre de verdad, con sus necesidades y dificultades (Familia C).

4. Conclusiones

Las historias de vida recogidas han ayudado a entender mejor los momentos vitales de los familiares con hijos e hijas con SA. Se ha podido constatar que, aunque vivan realidades similares, cada persona, y por ende cada familia, es única e irrepetible. No obstante, se pueden destacar hitos biográficos relatados por las personas participantes que demuestran la necesidad de apoyo por parte de las administraciones, los profesionales y de la sociedad en general.

Ante un hijo o hija con SA, resulta imprescindible recibir el diagnóstico a tiempo. Los protagonistas señalan la cantidad de pruebas a las que tuvieron que someterse y los viajes a los hospitales tratando de buscar razones para entender las dificultades que se iban presentando en el desarrollo infantil. Aun así, una vez identificado el diagnóstico y respetando el proceso del duelo de cada persona con respecto a ese momento, el camino continúa pudiendo dedicar más esfuerzo en determinar las necesidades que van surgiendo con el propósito de ir cubriéndolas.

Aludiendo a la escolarización, en cada caso las familias han optado por el modelo de escolarización que les resulta más adecuado para cubrir las necesidades de sus hijos e hijas. Reconociendo que actualmente la educación inclusiva es un derecho, todavía existen barreras que solventar para que se puedan cubrir las necesidades de estas personas en entornos más inclusivos.

Con respecto a la comunicación, cada familia expresa que han aprendido a comunicarse con sus hijos e hijas, por ejemplo, interpretando lo que quieren comunicar a través de su cuerpo (gestos, miradas, posturas, etc.).

Además, se debe considerar que el entorno en el que cada familia vive es de gran importancia para facilitar y/o dificultar el proceso vital de cada persona. En este caso, estas familias han optado por convertirse en activistas que contribuyen a la sensibilización de la sociedad sobre el SA, siendo de gran ayuda el apoyo mutuo que reciben en la Asociación SA.

En cuanto al futuro inmediato, estas familias prefieren vivir el presente, intentando destacar los momentos más positivos frente a las dificultades. En definitiva, el SA les ha condicionado adoptando una actitud más proactiva frente a las circunstancias que se encuentren en el camino de la vida.

Referencias bibliográficas

- ÁLVAREZ, M., CASTRO, P., CAMPO-MON, M. y ÁLVAREZ-MARTINO, E. (2005). *Actitudes de los maestros ante las necesidades educativas específicas*. Oviedo: Psicothema.
- ARTIGAS, J., BRUN, C., GABAU, E., GUITART, M. y CAMPRUBÍ, C. (2005). Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman. *Rev. Neurol.*, 41, 649-656.

- BOLÍVAR, A. (2012). Metodología de la investigación biográfico-narrativa: Recogida y análisis de datos. En M. C. PASSEGGI y M. H. ABRAHAO (Eds.), *Dimensões epistemológicas e metodológicas da investigação (auto)biográfica. Tomo II* (pp. 79-109). Porto Alegre: Editoria da PUCRS.
- CABEZAS, H. (2001). Los padres del niño con autismo: una guía de intervención. *Revista Electrónica Actualidades Investigativas en Educación*, 1 (2), 1-17.
- CALCULATOR, S. (2004). Use of enhanced natural gestures to foster interactions between children with Angelman syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 11, 340-355.
- CONSEJO ESCOLAR DEL ESTADO (2018). *Informe 2017 sobre el estado del sistema educativo Curso 2015-2016*. Madrid: Ministerio de Educación, Cultura y Deporte.
- FORO MUNDIAL SOBRE LA EDUCACIÓN (2015). *Declaración de Incheón y Marco de Acción para la realización del Objetivo de Desarrollo Sostenible 4*. Incheón: República de Corea.
- GOLDMAN, S. E., BICHELL, T. J., SURDYKA, K. y MALOW, B. A. (2012). Sleep in children and adolescents with Angelman syndrome: association with parent sleep and stress. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56 (6), 600-608.
- GRANADOS, L. F., ALVARADO, S. V. y CARMONA, J. (2017). Narrativas y resiliencia las historias de vida como Mediación Metodológica para reconstruir la existencia herida. *CES Psicología*, 10 (1), 4-20.
- GRIFFITH, G. M., HASTINGS, R. P., OLIVER, C., HOWLIN, P., MOSS, J., PETTY, J. y TUNNICLIFFE, P. (2011). Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55, 397-410.
- GUEVARA, Y. y GONZÁLEZ, E. (2012). Las familias ante la discapacidad. *Revista Electrónica de Psicología Iztacala*, 15 (3), 1023-1050.
- GUITART, M., CAMPRUBÍ, C., FERNÁNDEZ, C., GENER, B. y GABAU, E. (2015). Síndrome de Angelman. En G. PÉREZ y P. LAPUNZINA (Eds.), *Enfermedades de Impronta: Guías de buena práctica clínica* (pp. 113-146). Disponible en <http://www.ciberer.es/noticias/las-guias-de-buena-practica-clinica-en-las-enfermedades-de-impronta-disponibles-en-nuestra-pagina-web>.
- HONG, M. P., GUILFOYLE, J. L., MOONEY, L. N., WINK, L. K., PEDAPATI, E. V., SHAFFER, R. C. y ERICKSON, C. A. (2017). Eye gaze and pupillary response in Angelman syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 68, 88-94.
- KLING, J., LIEBMAN, J. y KATZ, L. (2007). Experimental analysis of neighborhood effects. *Econometría*, 75 (1), 83-119.
- LEÓN, R., MENÉS, M., PUÉRTOLAS, N., TREVIJANO, I. y ZABALZA, E. (2003). El impacto en la familia del deficiente mental. *Revista Interuniversitaria de Formación del Profesorado*, 17 (2), 195-212.
- MARTÍN, M. P. (2001). *Familia y discapacidad*. Salamanca: Universidad de Salamanca. Instituto Universitario de Integración en la Comunidad.
- MIODRAG, N. y PETERS, S. (2015). Parent stress across molecular subtypes of children with Angelman syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59 (9), 816-826.
- MORIÑA, A. (2017). *Investigar con Historias de Vida*. Madrid: Narcea.
- NAPIER, K. R., TONES, M., SIMONS, C., HEUSSLER, H., HUNTER, A. A., CROSS, M. y BELLGARD, M. I. (2017). A web-based, patient driven registry for Angelman syndrome: the global Angelman syndrome registry. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12.
- ONU (2006). *Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad*. Recuperado de <https://www.un.org/esa/socdev/enable/documents/tccconvs.pdf>.

- PONCE, A. (2008). *De padres a padres*. Madrid: FEAPS.
- THOMSON, A., GLASSON, E., ROBERTS, P. y BITTLES, A. (2017). Over time it just becomes easier ...: parents of people with Angelman syndrome and Prader-Willi syndrome speak about their carer role. *Disability and Rehabilitation*, 39 (8), 763-770.
- UNESCO (2017). *Guía para asegurar la inclusión y la equidad en la educación*. París: Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura.
- WHEELER, A. C., SACCO, P. y CABO, R. (2017). Unmet clinical needs and burden in Angelman syndrome: A review of the literature. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12, 164.
- WULFFAERT, J., SCHOLTE, E. M. y VAN BERCKELAER-ONNES, I. A. (2010). Maternal parenting stress in families with a child with Angelman syndrome or Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 35 (3), 165-174.

Anexo 1: ENTREVISTA BIOGRÁFICA

Edad del niño/a: ¿Tiene algún/a hermano/a?: Localidad:

PROCESO DE LA VIDA

¿Cuándo y cómo recibisteis la noticia del diagnóstico? ¿Cuál fue vuestra reacción en ese momento? ¿Y después? ¿Ya conocías el síndrome de Angelman? ¿Cómo le hicisteis frente a la noticia?

¿Creéis que tiene importancia ser el primer/a hijo/a o el/la segundo/a? ¿Influyó en vosotros/as que fuera el/la primero/a o segundo/a de vuestros/as hijos/as?

¿Se ha cumplido lo que el médico os diagnosticó sobre las consecuencias que iba a tener vuestro/a hijo/a con el síndrome de Angelman?

¿Cómo ha sido la evolución de vuestro/a hijo/a? ¿Cómo lo habéis conseguido?

¿Qué ha conseguido que puede hacer él/ella solo/a que no pensabais que se podía lograr? ¿Y para conseguirlo cómo lo habéis logrado?

¿Cómo ha sido hasta ahora el camino que habéis recorrido? ¿Desde que nació cómo ha cambiado vuestra vida?

¿Habéis tenido muchas dudas de cómo actuar en momentos puntuales o en situaciones difíciles con vuestro/a hijo/a?

¿Cuál ha sido para vosotros/as el momento más duro o difícil? ¿En esas situaciones a quién habéis acudido? ¿Gracias a quién o a qué habéis podido superarlo? ¿Cómo?

En los ambientes en los que os movéis, ¿siempre tenéis que explicar que vuestro/a hijo/a tiene el síndrome de Angelman? ¿Y si no es en todos, en muchos sí? ¿Como os hace sentir esa situación?

¿Qué habéis aprendido de vuestro/a hijo/a?

RELACIONES CON EL EXTERIOR

¿Os reunís para contactar con personas que tienen algún hijo/a con el mismo síndrome? ¿Dais a conocer este síndrome para que la gente lo conozca?

¿La sociedad y los medios de información cómo han respondido con vosotros/as, os han apoyado?

¿En qué entorno os ha resultado más difícil adaptaros?

¿Habéis tenido algún impedimento para realizar algo que queráis? Si es así, ¿qué os ha hecho seguir adelante?

¿En el centro de educación cómo ha sido la experiencia?

¿Habéis intentado poneros en contacto con servicios sociales?

¿Qué recursos tenéis en vuestro caso?

¿Recibís ayudas?

Ya sé que hay una asociación, ¿tenéis contacto con ella? ¿Cuál es su función?
¿Cuándo y por qué os pusisteis en contacto con ella? ¿Os ha ayudado?
¿Creéis que hoy en día es más conocido este síndrome en la población?

SENTIMIENTOS

¿Cómo describiríais antes y ahora el ser padres/madres? ¿Ha cambiado vuestra forma de pensar?

¿Cómo describiríais vuestra familia en general? ¿Y cada uno/a de vosotros/as?

¿Pensáis que sois diferentes a otras familias?

¿Cómo os ayudáis mutuamente (la pareja)? ¿Qué ha supuesto y supone vuestra pareja en este proceso? ¿Qué es lo que más valoráis?

¿Ha afectado a vuestro/a hijo/a el tener más hermanos/as (si los tuviera) y cuál es la relación entre ellos/as? ¿Ha sido de gran ayuda para todos/as?

¿Qué pensáis en la actualidad de lo que habéis logrado hasta ahora? ¿Estáis satisfechos/as?

¿Qué o quién ha sido lo que más os ha ayudado en todo este proceso?

¿Cómo y de quién habéis aprendido a cuidar a vuestro/a hijo/a?

¿Qué tipo de sentimientos habéis experimentado en todo este tiempo?

¿Qué es lo que más os gusta hacer?

¿Qué es lo que más miedo os da? ¿Y cuál es vuestro mayor deseo? ¿Cómo veis el futuro?

¿Os ha cambiado la vida después de que vuestro/a hijo/a tuviera el síndrome de Angelman?

¿Diríais que los/as padres/madres llevan el sufrimiento en silencio?

¿Qué consideráis lo más importante que necesitarían los/as padres/madres cuando reciben la noticia de que su hijo/a tiene el síndrome de Angelman?

¿Qué les recomendaríais a los/as padres/madres que están pasando por vuestra misma situación? ¿Y a la sociedad en general que les diríais? ¿Y a los profesionales?

