



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO**

**“PERSPECTIVA GENERAL DE NIÑOS Y NIÑAS SOBRE TENER UN
HERMANO CON SÍNDROME DE DOWN QUE RECIBE ATENCIÓN EN LA
CLÍNICA DOWN DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.”**

TESIS

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALISTA EN:
PEDIATRÍA**

PRESENTA:

DRA. LORENA DANIELA PONCE DE LEÓN ANGEL

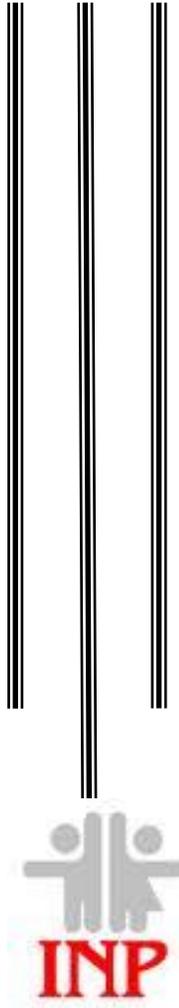
TUTOR DE TESIS:

DRA. KARLA ADNEY FLORES ARIZMENDI

ASESORES METODOLOGICOS

**DRA. PATRICIA CRAVIOTO QUINTANA
FIS. MAT. FERNANDO GALVAN CASTILLO**

CIUDAD DE MÉXICO 2024





Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**“PERSPECTIVA GENERAL DE NIÑOS Y NIÑAS SOBRE TENER UN HERMANO CON
SÍNDROME DE DOWN QUE RECIBE ATENCIÓN EN LA CLÍNICA DOWN DEL INSTITUTO
NACIONAL DE PEDIATRÍA.”**

**DR. LUIS XOCHIHUA DIAZ
PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE PEDIATRIA**

**DR. LUIS XOCHIHUA DIAZ
DIRECTOR DE ENSEÑANZA**

**DRA. ROSA VALENTINA VEGA RANGEL
ENCARGADA DEL DEPARTAMENTO DE PRE Y POSGRADO**

**DRA. KARLA ADNEY FLORES ARIZMENDI
TUTOR DE TESIS**

**DRA. PATRICIA CRAVIOTO QUINTANA
ASESOR METODOLÓGICO**

**FÍS. MAT. FERNANDO GALVÁN CASTILLO
ASESOR METODOLOGÍCO**

ÍNDICE

| | |
|--|-----------|
| MARCO TEÓRICO Y ANTECEDENTES..... | 1 |
| INTRODUCCIÓN..... | 1 |
| HISTORIA..... | 1 |
| EPIDEMIOLOGÍA Y ESTADÍSTICAS | 2 |
| FISIOPATOLOGÍA | 3 |
| DIAGNÓSTICO CLÍNICO | 3 |
| TRATAMIENTO..... | 8 |
| CÍRCULO FAMILIAR | 8 |
| PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA..... | 9 |
| PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN..... | 10 |
| JUSTIFICACIÓN..... | 10 |
| OBJETIVO GENERAL | 10 |
| OBJETIVOS ESPECÍFICOS..... | 10 |
| MATERIAL Y MÉTODO | 10 |
| DISEÑO DE ESTUDIO. | 10 |
| UNIVERSO DE ESTUDIO. | 11 |
| CRITERIOS DE INCLUSIÓN..... | 11 |
| CRITERIOS DE EXCLUSIÓN..... | 11 |
| VARIABLES | 11 |
| TAMAÑO DE LA MUESTRA..... | 16 |
| ANÁLISIS ESTADÍSTICO | 16 |
| RESULTADOS | 16 |
| PARTICIPANTES | 16 |
| SENTIMIENTOS HACIA LOS HERMANOS O HERMANAS CON SD | 18 |
| IMPACTO PERCIBIDO POR LOS HERMANOS DE NIÑOS CON SD | 20 |
| PERCEPCIÓN GENERAL | 23 |
| CONSEJO A PADRES | 25 |
| DISCUSIÓN | 26 |
| CONSIDERACIONES ÉTICAS..... | 28 |
| BIBLIOGRAFÍA..... | 29 |
| CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES | 32 |

MARCO TEÓRICO Y ANTECEDENTES

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es el trastorno genético más común causante de discapacidad intelectual y es causado por trisomía del cromosoma 21 (Hsa21). Descrita por John Langdon Down en 1866.

(1)

El fenotipo del SD implica manifestaciones que afectan a múltiples sistemas corporales, en particular el sistema musculoesquelético, neurológico y cardiovascular. Los individuos con SD suelen tener baja estatura, hipotonía muscular, inestabilidad atlantoaxial, densidad neuronal reducida, hipoplasia cerebelosa, discapacidad intelectual y defectos cardíacos congénitos (en particular defectos septales auriculoventriculares). Las personas con SD también son más propensas a desarrollar ciertas afecciones de salud, que incluyen hipotiroidismo, enfermedades autoinmunes, apnea obstructiva del sueño, epilepsia, problemas de audición y visión, trastornos hematológicos (incluida leucemia), infecciones recurrentes, trastornos de ansiedad y enfermedad de Alzheimer de inicio temprano. (1)

HISTORIA

La evidencia más temprana que existe sobre el SD, son figuras de la cultura Tumaco-La Tolita, hace aproximadamente 2500 años, se sospechaba que algunas representaban a personas con SD. En México, en la cultura Tolteca, se identificó una cabeza de terracota con rasgos faciales de SD. Diferentes autores informaron representaciones aparentes en pinturas de los siglos XV y XVI. Es probable que las personas con esta condición hayan sido parte de la cultura humana durante miles de años.

En 1838, Esquirol, psiquiatra de la escuela de Pinel, se interesó por las diferencias fenotípicas entre personas con discapacidad intelectual y psicosis, y así, fue el primero en hacer una descripción fenotípica del SD. Además, estableció el primer programa de entrenamiento para niños con discapacidad intelectual y publicó en 1846 un tratado sobre la educación para niños con esta condición, en el que ofrece una descripción amplia del SD. Alrededor de 1870, John Langdon Down, publicó un ensayo que describe el fenotipo de los niños con características comunes distintas de otros niños con discapacidad intelectual. Fue el primero en hacer la distinción entre los niños que eran "cretinos" (más tarde se descubrió que era hipotiroidismo) y lo que él llamó "mongoloides". Langdon Down, basó el nombre en su sentimiento de que estos niños parecían personas de Mongolia. Hacia finales del siglo, el mongolismo se había convertido, desafortunadamente, en un término descriptivo para el SD.

A mediados del siglo XX, la causa del SD era desconocida. Se sabía que estaba presente en todas las razas, que su incidencia estaba asociada con el aumento de la edad materna. En 1932, se sugirió la posibilidad de una anomalía cromosómica por Waardenburg y Davenport.

En la década de 1950, con la introducción de la colchicina en los cultivos de los cromosomas, fue que las células se pudieron “congelar” en la metafase de la mitosis y el conteo de cromosomas se hizo posible, este método es conocido como cariotipo; antes de esto, se pensaba que eran 48 cromosomas en vez de 46 cromosomas por cada célula humana normal. Por esta razón, las patologías numéricas de los cromosomas se empezaron a descubrir rápidamente, entre ellas, el SD. El cromosoma extra se identificó posteriormente como número 21, y el espectro clínico se llamó Trisomía 21. Un año después, Harnden et al. reportaron el primer caso de doble alteración cromosómica o aneuploidía (un niño con SD y Síndrome de Klinefelter); esto fue seguido rápidamente por el descubrimiento de que algunos casos familiares de SD fueron causados por translocaciones. ⁽²⁾

Tabla 1. Principales fechas relacionadas a la historia del SD.

| Fecha | Evento |
|--------|---|
| 500a.C | Primeras representaciones de síndrome de Down |
| 1838 | Primera descripción fenotípica de SD por Esquirol |
| 1846 | Tratado de la educación y descripción por Séguin |
| 1866 | John Langdon Down describe el fenotipo en niños con Trisomía 21 |
| 1932 | Sospecha de origen cromosómico por Waardenburg y Davenport |
| 1959 | Lejeune, Jacobes et al. Descubren el cromosoma 21 como causa del SD |
| 1961 | Clarke et al.; Fitzgerald y Lycette describen por primera vez el mosaicismo |
| 1997 | La junta de Cold Spring Harbor define DCR-1 como una región con el mayor número de características asociadas a SD |
| 2000 | Se establece la secuencia genómica del cromosoma 21 por Hattori et al. |

EPIDEMIOLOGÍA Y ESTADÍSTICAS

La prevalencia del SD aumenta sustancialmente a medida que crece la población mundial. Por ejemplo, en los EE. UU., La prevalencia de SD en la población aumentó de 50.000 en 1950 (3,3 por 10.000 personas) a 212.000 en 2013 (6,7 por 10.000 personas; según datos no publicados),

principalmente debido a mejoras en la supervivencia de la infancia. ¿La esperanza de vida? La tasa de individuos con SD en los EE. UU. aumentó de una media estimada de 26 años y una mediana de 4 años en 1950 a 53 años y 58 años, respectivamente, en 2010. A partir de 2015, se han informado estimaciones de la prevalencia de población con SD en Europa (4,9 por cada 10.000 personas), excluidos los países del antiguo bloque del este (6,0 por cada 10.000 personas). Sin embargo, una estimación precisa no se puede calcular de manera confiable hasta que se creen más registros de nacimiento dentro de los países y se disponga de más datos sobre la supervivencia histórica y actual de las personas con SD en diferentes partes del mundo. ⁽¹⁾

Para el periodo 2004-2008, se calculó una prevalencia estimada de 11.37 por 10,000 nacimientos en la población mexicana. ⁽³⁾ A nivel mundial, la prevalencia global de SD es de 10 por cada 10.000 nacimientos vivos, aunque existen diferencias entre países que dependen de sus variables socioculturales. En países donde el aborto es ilegal, como ocurren en Irlanda o en los Emiratos Árabes Unidos, la prevalencia es mayor: entre 17 y 31 por 10.000 nacimientos vivos. En Francia, en cambio, la prevalencia baja a 7,5 por 10.000, debido quizá a la alta tasa de abortos provocados de fetos con síndrome de Down que alcanza el 77%. ⁽⁴⁾

FISIOPATOLOGÍA

El SD se asocia a una copia adicional del cromosoma 21, que se produce debido a que el cromosoma 21 no se separa durante gametogénesis que resulta en un cromosoma extra en todas las células del cuerpo. La translocación robertsoniana y el isocromosoma o cromosoma en anillo son las otras 2 posibles causas de la trisomía 21. El isocromosoma es una afección en la que 2 brazos largos se separan en lugar del brazo largo y corto mientras se encuentra en la translocación robertsoniana. Esto ocurre en el 2% al 4% de los pacientes. El brazo largo del cromosoma 21 está unido a otro cromosoma, principalmente al cromosoma 14. En el mosaicismo, hay 2 líneas celulares diferentes debido a un error de división después de la fertilización. ⁽⁵⁾

DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Varias anomalías de las vías respiratorias, los sistemas cardiovasculares, sensoriales, gastrointestinales, hematológicas, inmunológico, endocrino, musculoesquelético, renal y genitourinario son característicos del síndrome de Down. Además, se han documentado deterioros cognitivos y trastornos psiquiátricos en estos niños. Las tasas de morbilidad y mortalidad asociadas con estas manifestaciones clínicas difieren ligeramente entre los estudios. Sin embargo, las razones más comunes de hospitalización de niños con SD son los trastornos respiratorios (predominantemente debido a una infección) y las malformaciones congénitas del corazón. ⁽⁶⁾

Problemas Respiratorios

Los problemas respiratorios comunes incluyen anomalías del tracto respiratorio superior, aspiración recurrente, apnea obstructiva del sueño e infecciones recurrentes del tracto respiratorio ⁽⁷⁾. El aumento del estrés oxidativo ⁽⁸⁾ y la inmunidad comprometida en el cuerpo pueden también aumentar la morbilidad. La apnea obstructiva del sueño es la afección más común, ocurre en el 30-50% de las personas con SD. Puede estar asociado con un estrechamiento de las vías respiratorias, amígdalas y adenoides agrandadas, macroglosia, hipoplasia de la mitad de la cara, retraso en el desarrollo de la función oromotora y micrognatia.⁽⁹⁾ El SD se asocia a vía aérea estrecha causada por macroglosia, nasofaringe constreñida, estenosis subglótica congénita, laringo-malacia, traqueobroncomalacia y estenosis traqueal. Además de estos factores, la mala coordinación oromotora (disonía de los músculos orales) y un reflejo gastroesofágico reducido pueden predisponer a la aspiración recurrente. ⁽¹⁰⁾

Problemas Cardiovasculares

Los trastornos cardiacos congénitos más comúnmente asociados con el SD son los defectos auriculoventriculares (45%) y los defectos del tabique ventricular (35%), mientras que anomalías como los defectos del tabique auricular secundario aislados (8%), tetrología aislada de Fallot (4%) y el conducto arterioso persistente aislado son menos frecuentes. La principal complicación de las anomalías cardiacas en el SD es la hipertensión de la arteria pulmonar, que puede progresar a un shock cardiogénico y eventualmente a la muerte. Se dice que la incidencia de comunicación interventricular (CIV) es baja porque el conducto se cierra espontáneamente como resultado de la disponibilidad de oxígeno suficiente durante la vida intrauterina temprana. En países de gran altitud donde la disponibilidad de oxígeno es baja, a veces hay una alta incidencia de CIV debido al cierre tardío ⁽¹¹⁾.

Las pruebas como la amniocentesis, la ecocardiografía fetal, la tecnología de microarrays de ADN y el análisis funcional de corazones fetales han hecho posible la detección temprana de defectos cardiacos congénitos en fetos con SD. Además, la mayoría de las anomalías en los lactantes con SD son aptas para la corrección quirúrgica completa con paliación de un solo ventrículo recomendada para niños con anomalías cardiacas complejas. ⁽¹²⁾

Dismorfia craneofacial

Los niños con SD son predominantemente braquicéfalos (62,3%), pero también pueden ser hiperbraquicéfalo (27,3%), dolicocefálico (7,8%) o mesocéfalo (2,6%). En un análisis retrospectivo de 524 individuos con SD, se encontró que más del 50% tenían defectos craneofaciales como una

inclinación hacia abajo de los párpados medialmente (83,9%), anomalías del oído (66,9%), pliegues palpebronasales (epicantanos) (56,9%) y cara plana (50,9%). Además, el hipertelorismo (aumento de la distancia interocular) y un puente nasal plano parecen predominar en esta población ⁽¹³⁾.

Trastornos del oído y de la audición

Los problemas del oído como displasia / hipoplasia del oído interno, malformaciones vestibulares, las anomalías semicirculares laterales y la hipoacusia conductiva, mixta o neurosensorial son frecuentes en los pacientes con SD ⁽¹⁴⁾.

Trastornos bucales

En general, las características dismórficas orales que son comunes entre las personas con SD se encuentran la lengua fisurada y el paladar arqueado alto. Además de estos dos rasgos (cada uno con una prevalencia del 79%), una encuesta epidemiológica reciente de niños con SD (n570) en India observó otras manifestaciones orales como macroglosia (83%), gingivitis marginal (93%), microdoncia (63%), hipodoncia (41%), mordida abierta anterior (23%) y periodontitis (11,5%). Además, otras condiciones orales aberrantes como maloclusión (entre 3% y 55%), ausencia congénita de dientes (34%), erupción dentaria tardía (10%), queilitis angular (22%) y anquiloglosia (13%) también se han reportado en niños con SD ⁽¹³⁾.

Trastornos oculares y de la vista

Los problemas de visión evidentes en el síndrome de Down incluyen graves errores de refracción (50%) y cataratas (15%) ⁽¹⁵⁾. Además, se han informado estrabismo (47%), obstrucción del conducto nasolagrimal (36%) y nistagmo (16%). ⁽¹⁶⁾ Para los niños con SD, el examen oftalmológico estándar alrededor de los tres años de edad incluye oftalmoscopia, refracción ciclopléjica y evaluación ortóptica con seguimiento posterior si es necesario.

Trastornos del tracto gastrointestinal

Defectos gastrointestinales como estenosis duodenal / atresia (3,9%), estenosis / atresia anal (1,0%), enfermedad de Hirschprung (0,8%), atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica (0,4%) y estenosis pilórica (0,3%) ⁽¹⁷⁾. En el síndrome de Down, la detección de la enfermedad celíaca se basa en la identificación de anticuerpos séricos asociados y una biopsia intestinal para confirmar la atrofia de las vellosidades. ⁽¹⁸⁾

Anormalidades hematológicas e inmunodeficiencia

Se han detectado anomalías del sistema inmunológico asociado con el SD. Además, el aumento de la incidencia de leucemia, hipotiroidismo, desnutrición (deficiencia de zinc), enfermedad celíaca y diabetes mellitus en niños con SD agrava su inmunodeficiencia. Se estima que la leucemia, por ejemplo, es de 15 a 20 veces más frecuente en niños con SD. La evidencia indica que el SD en sí mismo es un factor de riesgo independiente para el desarrollo de leucemia linfoblástica aguda (LLA) y leucemia mieloide aguda (LMA). La LLA en el síndrome de Down se caracteriza por características clínicas únicas que incluyen una mayor sensibilidad al metotrexato y una mayor propensión a las infecciones, sin embargo, la supervivencia general de la LLA es mejor en los niños con SD que en los niños sin SD. Otras afecciones autoinmunes también tienen una mayor incidencia entre individuos con SD que en la población general. Por ejemplo, la diabetes mellitus (razón de tasas 2.8; 1.0 a 6.1, intervalo de confianza [IC] del 95%) y la enfermedad celíaca (razón de tasas 4.6; 1.3 a 12.2, IC del 95%) son más comunes en las cohortes con SD que en los controles. Junto con la leucemia, las infecciones respiratorias como la neumonía, siguen siendo las principales causas de morbilidad y mortalidad en el síndrome de Down. Además, también se han observado en el síndrome de Down deficiencias de las funciones de las células B, células T y células fagocíticas. En conjunto, la inmunodeficiencia subyacente aumenta el riesgo de infección, especialmente durante los períodos de compromiso inmunológico, que ocurren en la LLA y durante su tratamiento. Aunque la intensificación de la terapia puede no ser factible en esta población, se han recomendado agentes no citotóxicos como los anticuerpos monoclonales para el manejo de la LLA en el síndrome de Down (19).

Problemas Endocrinológicos

La disfunción tiroidea es la anomalía endocrina más común en pacientes con SD, pero las estimaciones de prevalencia varían ampliamente, oscilando entre el 3% y el 54% en adultos. Los factores de riesgo establecidos para la disfunción tiroidea en el SD incluyen la vejez y el sexo femenino. Se ha informado de un espectro de trastornos tiroideos en el síndrome de Down que incluyen hipotiroidismo congénito, primario o subclínico, tiroiditis autoinmune e hipertiroidismo. La evidencia indica que la frecuencia de hipotiroidismo en recién nacidos con SD es 28 veces mayor de lo esperado en la población general. (19)

Anomalías musculoesqueléticas

Las anomalías del sistema musculoesquelético son frecuentes y se relaciona principalmente con la laxitud de los ligamentos, una característica distintiva del síndrome de Down. En la región de la columna cervical, la laxitud de los ligamentos puede dar lugar a inestabilidad occipitocervical e

inestabilidad atlantoaxial (AAI). Las causas propuestas para la inestabilidad occipitocervical en el SD incluyen laxitud del ligamento retrofaríngeo y / o anomalías óseas de la columna cervical superior con o sin tono muscular aberrante. Los pacientes con SD tienen un desarrollo menos completo de los cóndilos occipitales que los niños sanos. Esto podría predisponer a la inestabilidad atlantooccipital debido a la falta de congruencia ósea de la articulación. Alrededor del 10 al 35% de los pacientes con SD se ven afectados por AAI pero solo el 1-2% presenta mielopatía cervical. Por otro lado, un déficit de colágeno intrínseco podría causar laxitud del ligamento transverso. Como resultado, el proceso odontoide no se puede estabilizar contra el arco anterior del atlas, lo que lleva a AAI con una reducción en el tamaño del canal vertebral, que podría causar compresión de la médula espinal durante los movimientos de la columna cervical sagital.

Específicamente, la prevalencia de displasia acetabular en el SD es de alrededor del 9% y esta condición puede provocar dolor, dificultad para caminar y subluxación de la articulación de la cadera. Se ha informado que la retroversión acetabular es la causa más común de subluxación /luxación posterior de la cadera en pacientes con SD. Otras anomalías musculoesqueléticas incluyen luxación/ subluxación de la rótula, deformidades como genu valgo, pie plano, metatarsus primus varus y escoliosis, todos los cuales se han atribuido a la laxitud de los ligamentos. Además, la braquicefalia, la braquidactilia, las manos anchas, la clinodactilia del quinto dedo, el aumento del espacio entre los dedos gordo y el segundo y la baja estatura se han documentado como posibles cambios morfológicos. ⁽¹⁹⁾

Trastornos renales y del tracto genito-urinario

La prevalencia de malformaciones renales y del tracto urinario en el SD es del 3,2%. Presentan un alto riesgo de riñón quístico displásico, agenesia renal, hidronefrosis, obstrucción de la uretra anterior y obstrucción de la uretra posterior en esta población. Otras anomalías urogenitales como criptorquidia (testículos no descendidos o mal descendidos), extrofia de vejiga, válvulas uretrales posteriores, hipospadias (abertura uretral en la cara inferior del pene), microlitiasis testicular, malignidad testicular e infertilidad también se han observado en el síndrome de Down. Los pacientes con SD pueden presentar disfunciones vesicales neurogénicas o no neurogénicas. ⁽²⁰⁾

Trastornos psiquiátricos

La prevalencia de trastornos psiquiátricos en el síndrome de Down oscila entre 22,1% y 38%. Algunos factores de riesgo asociados con los trastornos psiquiátricos en el SD son la edad, el sexo, la disfunción de la serotonina (5-hidroxitriptamina), los problemas de sueño, los factores estresantes de la vida, el hipotiroidismo, la cirugía cardíaca, la obesidad, el mosaicismo, la genética familiar, la

personalidad y la fuerza. Los trastornos de salud mental en el SD se manifiestan en diferentes grupos de edad. Los niños pequeños con SD parecen tener tasas generales más bajas de comportamiento disruptivo y perfiles sociales, motivacionales y de atención distintivos. Recientemente, se han reportado altas tasas de psicosis y depresión entre adultos jóvenes y adolescentes con SD. Otras psicopatologías observadas en adultos con SD incluyen fobias, trastornos obsesivo-compulsivos, anorexia nerviosa y otros trastornos alimentarios, síndrome de Tourette y parafilias (deseos sexuales aberrantes). El vínculo entre la enfermedad de Alzheimer y los adultos con SD está bien documentado. Teniendo en cuenta la amplia gama de psicopatologías en los diferentes grupos de edad en los individuos con SD, se ha recomendado una combinación de enfoques de tratamiento para mejorar los síntomas angustiantes. Estos incluyen la terapia cognitivo-conductual, la psicoterapia y la promoción de estados positivos. ⁽²¹⁾

TRATAMIENTO

Una de las características distintivas del SD es la variabilidad clínica que presentan las personas. Con el tercer cromosoma 21 existente en cada célula, no es sorprendente encontrar que todos los sistemas del cuerpo se vean afectados de alguna manera. Sin embargo, no todos los niños con SD tienen los mismos problemas o condiciones asociadas. Los padres de niños con síndrome de Down deben conocer estas posibles afecciones para que puedan ser diagnosticados y tratados de manera rápida y adecuada. El objetivo del estudio es señalar los problemas más comunes que los padres deben tener en cuenta. El tratamiento quirúrgico oportuno de defectos cardíacos durante los primeros 6 meses de vida pueden prevenir complicaciones graves. Las cataratas congénitas ocurren en aproximadamente el 3% de los niños y deben extraerse poco después del nacimiento para permitir luz para llegar a la retina. Se necesita una dieta equilibrada y ejercicio regular para mantener el peso adecuado. Los problemas de alimentación y el retraso del crecimiento suelen mejorar después de la cirugía cardíaca. Un niño con SD debe someterse a un chequeo regular de diferentes especialidades médicas. Éstas incluyen: Genetista clínico, cardiología, neumología, oftalmología, ortopedia, otorrinolaringología, salud mental y rehabilitación. ⁽⁵⁾

CÍRCULO FAMILIAR

Cada vez se reconoce más que vivir con un niño con síndrome de Down afecta el bienestar de todos los miembros de la familia, no solo el de los padres. Todos los niños que tienen hermanos tienden a interactuar con ellos con frecuencia, especialmente durante la niñez. A través de estas interacciones, se influyen mutuamente de manera tanto positiva como negativa. La mayoría de los hermanos de las personas con SD tendrán relaciones a largo plazo con sus hermanos o hermanas

con SD porque las personas con SD generalmente se crían en el hogar familiar y muchas ahora viven hasta los 60 años de edad o más. ⁽¹⁾

Cuando los futuros padres reciben un diagnóstico prenatal de SD, a menudo preguntan: ¿qué impacto tendrá ese niño en mis otros hijos e hijas? Investigadores de los Países Bajos encuestaron a 71 mujeres que habían interrumpido un embarazo basándose en hallazgos prenatales de SD, y el 73% de ellas decidió que la "carga" sería "demasiado pesada para (sus) otros hijos". ⁽²²⁾

Los grupos de consenso y de estudio sostienen que todas las parejas que esperan un bebé deben recibir información precisa, sin prejuicios y actualizada sobre el síndrome de Down durante las sesiones de asesoramiento, pero la literatura sobre el impacto entre hermanos ha sido notablemente escasa. Tener un hermano o hermana con SD puede, de hecho, tener beneficios, según algunas investigaciones. Cuando se comparó a los hermanos de las personas con SD con los controles emparejados, estos informaron más empatía y amabilidad hacia sus hermanos y hermanas, ⁽²³⁾ menos conflicto y mayor calidez en sus relaciones. ⁽²⁴⁾ Los hermanos y hermanas informaron que tenían tanta autoestima y autocompetencia en comparación con los controles emparejados, lo que llevó a los autores a concluir "que los hermanos y hermanas de un niño con SD no parecen ser penalizados en sus oportunidades de participar en una infancia normal ". ⁽²³⁾

A medida que los hermanos envejecen, muchos asumen más roles de cuidado en comparación a controles emparejados, aunque esta acción no es universal. Para aquellos hermanos que asumen responsabilidades adicionales, normalmente ven esta participación como un compromiso positivo y no como una carga. Además, también se ha descubierto que los hermanos asumen tanta responsabilidad como las hermanas, cuando un hermano tiene SD. ⁽²³⁾

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Hasta el momento se conoce poco sobre la percepción general de los hermanos y hermanas de personas con SD en México, existen algunos estudios desarrollados principalmente en países de primer mundo, sin embargo, poco se conoce sobre la percepción y afección percibida en la vida de los hermanos de personas con SD, sobre todo desde edades tempranas. En general se ha reportado como algo positivo, sin embargo, en la práctica clínica diaria se ha visto que este puede no siempre ser el caso y que depende de múltiples factores como pueden ser; el tipo de red familiar con la que cuentan el paciente y sus hermanos, factores económicos y sociales que les permiten o no alcanzar a desarrollar su máximo potencial.

Al nacer, es común que la atención se centre en la persona con SD y en muchas ocasiones no se prioriza el acompañamiento debido a los hermanos, no se resuelven dudas y solo se asume que deben cumplir su rol asignado.

PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuál es la perspectiva general de los hermanos o hermanas de niño(a)s con SD sobre tener un hermano con SD?

JUSTIFICACIÓN

Hasta la fecha, no se han realizado grandes estudios cuantitativos para caracterizar los sentimientos y las percepciones colectivas de los hermanos y hermanas que tienen hermanos con SD. En pequeñas muestras de estudio, se han comparado con controles y otras poblaciones, pero no se les ha preguntado directamente: ¿Cómo es tener un hermano con SD? Es por esto que buscamos conocer esta percepción, desde una perspectiva pediátrica, y contextualizada a nuestro país para así poder crear estrategias de acompañamiento desde edades tempranas y asesoramiento a padres. Siendo la Clínica Down del INP uno de los mayores centros de atención integral a pacientes con Síndrome de Down consideramos que los resultados de este estudio pueden ser generalizados y tomarse en cuenta para intentar alcanzar una práctica más integral respecto a la atención de niños y niñas con Síndrome de Down.

OBJETIVO GENERAL

Determinar la percepción general de los hermanos y hermanas de personas con SD que reciben atención por parte del personal de la Clínica Down del INP respecto a diferentes temas como son el aprendizaje, el cuidado y la relación con los padres y las amistades.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Describir los resultados obtenidos por medio del instrumento de medición usado en la clínica Down por sexo.
- Describir los resultados obtenidos por medio del instrumento de medición usado en la clínica Down por grupo etario.
- Describir las posibles recomendaciones emitidas por los hermanos de los pacientes con SD a futuros padres de niños con SD.

MATERIAL Y MÉTODO

Diseño de estudio. El presente será un estudio observacional, que aplica el diseño de la revisión retrospectiva y analítica a través de encuestas realizadas de forma transversal a hermanos de pacientes admitidos en el Instituto Nacional de Pediatría (INP), desde enero de 2021 hasta diciembre

de 2021, con un diagnóstico de SD especificado según su código en la Clasificación Internacional de Enfermedades–10 Q90.

Universo de estudio. El INP es un hospital pediátrico de tercer nivel al sur de la Ciudad de México, que cubre un área de 11 entidades federativas y atiende a una población de 250 mil pacientes en promedio de manera anual. De este universo se seleccionarán los casos que cuenten con las características que a continuación se explican.

Criterios de inclusión. Niños y niñas mayores de 8 años con hermanos y hermanas con síndrome de Down que son atendidos por el personal de la clínica de atención integral al paciente con síndrome de Down del Instituto Nacional de Pediatría.

Criterios de exclusión. Hermanos y hermanas menores de 8 años de pacientes con síndrome de Down.

Se requieren hermanos o hermanas de pacientes con síndrome de Down que reciben atención por el personal de la clínica durante el periodo 2021 que cumplan con la edad requerida para responder por sí mismos.

Variables

Las variables que se incluirán en el presente estudio se enumeran a continuación:

Tabla 2. Variables

| Variable | Definición conceptual | Tipo de variable | Unidad de medición |
|----------------------|--|--------------------------------|-----------------------------|
| Edad | Tiempo transcurrido a partir del nacimiento de un individuo. | Cuantitativa continua | Meses |
| Sexo | Condición orgánica que distingue a un varón de una mujer. | Cualitativa nominal dicotómica | 1= Femenino 2= Masculino |
| Cantidad de hermanos | Número de hermanos | Cuantitativa discreta | Número de hermanos |

| | | | |
|---------------------------------------|---|--------------------------------|---|
| Sexo del hermano con síndrome de Down | Condición orgánica que distingue a un varón de una mujer. | Cualitativa nominal dicotómica | 1= Femenino 2= Masculino |
| Tipo de relación familiar | Vínculo consanguíneo por ambas ramas familiares | Cualitativa nominal dicotómica | 1= No 2= Si |
| Situación de vivienda | Cohabita con hermano con SD | Cualitativa nominal dicotómica | 1= Si 2= No |
| Lugar de nacimiento | Estado de la república mexicana donde radica | Cualitativa nominal politómica | 1. Aguascalientes 2. Baja California 3. Baja California Sur 4. Campeche 5. Ciudad de México 6. Chiapas 7. Chihuahua 8. Coahuila de Zaragoza 9. Colima 10. Durango 11. Estado de México 12. Guanajuato 13. Guerrero 14. Hidalgo 15. Jalisco 16. Michoacán de Ocampo 17. Morelos 18. Nayarit 19. Nuevo León |

| | | | |
|------------------------------------|--|--------------------------------------|--|
| | | | 20. Oaxaca 21. Puebla 22. Querétaro 23. Quintana Roo 24. San Luis Potosí 25. Sinaloa 26. Sonora 27. Tabasco 28. Tamaulipas 29. Tlaxcala 30. Veracruz 31. Yucatán 32. Zacatecas |
| Religión | Conjunto de creencias o dogmas acerca de la divinidad, de sentimientos de veneración y temor hacia ella, de normas morales para la conducta individual y social y de prácticas rituales, principalmente la oración y el sacrificio para darle culto. | Cualitativa nominal politémica | 1. Católica 2. Cristiana 3. Protestante 4. Ninguna 5. Otra |
| Ayudar a aprender a hermano con SD | ¿Te gusta ayudar a tu hermano con Síndrome de Down a aprender cosas? | Cualitativa ordinal | 1 = No 2 = De vez en cuando 3 = La mayoría del tiempo |

| | | | |
|---------------------------|---|---------------------|---|
| | | | 4 = Si |
| Atención de los padres | ¿Sientes que tus padres ponen mucha atención a tu hermano con Síndrome de Down y no suficiente a ti? | Cualitativa ordinal | 1 = Si 2 = La mayoría del tiempo 3 = De vez en cuando 4 = No |
| Burla de compañeros | ¿Te preocupa que se burlen de tu hermano con Síndrome de Down? | Cualitativa ordinal | 1 = Si 2 = La mayoría del tiempo 3 = De vez en cuando 4 = No |
| Necesita ayuda | ¿Te molesta que tu hermano con Síndrome de Down puede necesitar más ayuda que tú para aprender cosas? | Cualitativa ordinal | 1 = Si 2 = La mayoría del tiempo 3 = De vez en cuando 4 = No |
| Responsabilidades en casa | ¿Piensas que tu hermano con Síndrome de Down debería tener más responsabilidades en casa? | Cualitativa ordinal | 1 = Si 2 = La mayoría del tiempo 3 = De vez en cuando 4 = No |
| Compartir su enfermedad | ¿Te sientes cómodo (a) diciéndole a la gente que tu hermano tiene síndrome de Down? | Cualitativa ordinal | 1 = No 2 = De vez en cuando 3 = La mayoría del tiempo 4 = Si |
| Vergüenza | ¿Te sientes avergonzado de tu | Cualitativa ordinal | 1 = Si |

| | | | |
|----------------------|---|---------------------|---|
| | hermano con Síndrome de Down cuando salen? | | 2 = La mayoría del tiempo 3 = De vez en cuando 4 = No |
| Dudas con los padres | ¿Si tienes una pregunta sobre síndrome de Down, le preguntas a tu mamá o papá? | Cualitativa ordinal | 1 = No 2 = De vez en cuando 3 = La mayoría del tiempo 4 = Si |
| Comodidad de amigos | ¿Sientes que la mayoría de tus amigos se sienten cómodos cuando conviven con tu hermano con Síndrome de Down? | Cualitativa ordinal | 1 = No 2 = De vez en cuando 3 = La mayoría del tiempo 4 = Si |
| Diversión con amigos | ¿Crees que la mayoría de tus amigos encuentran divertido estar con tu hermano con Síndrome de Down? | Cualitativa ordinal | 1 = No 2 = De vez en cuando 3 = La mayoría del tiempo 4 = Si |
| Tristeza | ¿Te sientes triste de que tu hermano tiene Síndrome de Down? | Cualitativa ordinal | 1 = Si 2 = La mayoría del tiempo 3 = De vez en cuando 4 = No |
| Orgullo | ¿Estás orgulloso (a) de tu hermano con Síndrome de Down? | Cualitativa ordinal | 1 = No 2 = De vez en cuando 3 = La mayoría del tiempo |

| | | | |
|-----------|--|---------------------|---|
| | | | 4 = Si |
| Amor | ¿Amas a tu hermano con Síndrome de Down? | Cualitativa ordinal | 1 = No 2 = De vez en cuando 3 = La mayoría del tiempo 4 = Si |
| Cambiarlo | ¿Desearías cambiar a tu hermano con síndrome de Down por otro que no tenga síndrome de Down? | Cualitativa ordinal | 1 = Si 2 = La mayoría del tiempo 3 = De vez en cuando 4 = No |

TAMAÑO DE LA MUESTRA

El tamaño de la muestra será a conveniencia debido a que no todos los pacientes con síndrome de Down tienen hermanos o hermanas.

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

El instrumento de medición usado en la Clínica Down recolecta información tanto cualitativa como cuantitativa, usando escalas de Likert y preguntas abiertas. Se analizarán datos para las variables cuantitativas, caso específico del instrumento de medición, se utilizarán promedios y desviaciones estándar; en el caso de variables categóricas (nominales y ordinales) se analizarán resultados a través de tablas de frecuencias y porcentajes; en el caso específico de la variable abierta se analizarán mediante análisis temático de contenido.

RESULTADOS

Participantes

Se obtuvieron 72 encuestas de hermanos y hermanas de niños con SD que reciben atención en la clínica de atención integral al niño con Síndrome de Down del INP. De los participantes que respondieron, el 55 % tenían una edad entre 10 y 15 años, siendo el grupo de adolescentes el de mayor participación en ambos sexos. Del total de encuestados, 68% fueron mujeres y 32% hombres. De las 49 mujeres participantes, 22 de ellas tenían una hermana con SD y 27 de ellas un hermano

con SD; respecto a los 23 hombres participantes, nueve de ellos tenía hermana con SD y 14 de ellos tenía hermano con SD.

El 83% tenía entre uno y dos hermanos en el núcleo familiar, tan sólo el 12.5% eran medios hermanos del niño con SD y el 95% de los encuestados vivía con su hermano con SD. De acuerdo con la distribución geográfica, la mayoría refirió vivir en CDMX (31%), seguido del Edo. Mex. (18%) y Morelos (15%), con una sola persona viviendo fuera de México. Respecto a la religión, el 72% refirió una creencia católica, 8.3% cristiana y el 6.9% refirió no tener ninguna religión. (Tabla1)

| Tabla 1. Características de los hermanos y hermanas participantes | |
|--|------|
| Sexo del hermano | |
| Mujer | 68.1 |
| Hombre | 31.9 |
| Sexo del hermano con SD | |
| Mujer | 43.1 |
| Hombre | 56.9 |
| Medio hermano | |
| Si | 12.5 |
| No | 87.5 |
| Grupo etario | |
| Niños (11 años o menores) | 31.9 |
| Adolescentes (12 a 19 años) | 51.4 |
| Adultos (20 años o mayores) | 6.9 |
| Lugar de vivienda | |
| CDMX | 31.9 |
| Edo. Mex. | 18.1 |
| Morelos | 15.3 |
| Baja California | 4.2 |
| Otros estados | 29.1 |

| | |
|---|------|
| Otro país | 1.4 |
| Vive con hermano (a) con SD | |
| Si | 95.8 |
| No | 4.2 |
| Número de hermanos en el núcleo familiar | |
| 1 | 44.4 |
| 2 | 38.9 |
| 3 | 11.1 |
| 4 | 2.8 |
| 5 | 2.8 |

Sentimientos hacia los hermanos o hermanas con SD

Las preguntas realizadas se dividieron en dos grupos para su análisis. En el primero se buscó explorar sentimientos de amor, orgullo, tristeza, preocupación y molestia en relación a la condición de sus hermanos.

Se les pidió que calificaran su nivel de acuerdo con las declaraciones en una escala de Likert de 1 a 4, con las opciones "Sí", "La mayoría del tiempo", "De vez en cuando" y "No".

La gran mayoría de los hermanos y hermanas, aman y están orgullosos de sus hermanos con SD. El 25% se siente triste por tener un hermano con SD. El 87.5% no se siente avergonzado por tener un hermano con SD. Al 66.7% le preocupa que se burlen de su hermano con SD. Al 87.5% no le molesta que su hermano con SD pueda necesitar más ayuda que ellos para aprender cosas. El 87.5% de los encuestados no cambiaría a su hermano con SD por otro que no tuviera SD.

Se formaron tres grupos etarios; niños, adolescentes y adultos, de 5 a 11 años, de 12 a 19 años y mayores de 20 años de edad respectivamente. Para el análisis por grupo etario se excluyeron 7 participantes ya que no se contaba con la edad. Se analizaron los sentimientos hacia el hermano con SD de acuerdo a grupo etario encontrando que el 100% refiere amar a su hermano con SD y la gran mayoría (93%) refiere sentirse orgullo de su hermano con SD. Respecto a sentirse triste por tener un hermano con SD, hubo diferencias mayores a 20% entre cada grupo etario, teniendo un mayor porcentaje en el grupo de niños con un 33.3%, seguido de adolescentes con 13.9% y 0 % reportado en el grupo de adultos. El grupo de adultos es el que menor vergüenza siente por tener

un hermano con SD (0%) y es el que mayor preocupación siente porque se burlen de su hermano con SD (80%) a diferencia de un 4.8 y 77.3 de los niños y 5.7% con 69.5% de los adolescentes. Respecto a sentir molestia porque su hermano con SD pueda necesitar más ayuda para aprender cosas se observa un porcentaje similar en el grupo de niños y adolescentes, 9.1 y 8.1% respectivamente, comparado con un 40% reportado por los adultos. El porcentaje más alto respecto a cambiar a su hermano por otro sin SD lo tiene el grupo de niños con un 14.3%. (Tabla 2)

Tabla 2. Porcentaje encuestados que marcaron respuestas como “Si” y “La mayoría del tiempo” respecto a los sentimientos de los hermanos de niños con SD por grupo etario

| Sentimientos | Niños (n=23) | Adolescentes (n=37) | Adultos (n=5) |
|--|-------------------------|--------------------------------|--------------------------|
| <i>Sentir amor por su hermano SD</i> | 100 | 100 | 100 |
| <i>Sentir orgullo por su hermano con SD</i> | 95.4 | 94.6 | 100 |
| <i>Sentirse triste porque su hermano tiene SD</i> | 33.3 | 13.9 | 0 |
| <i>Sentir vergüenza de hermano con SD</i> | 4.8 | 5.7 | 0 |
| <i>Preocupación porque se burlen de hermano con SD</i> | 77.3 | 69.5 | 80 |
| <i>Sentir molestia porque su hermano con SD pueda necesitar más ayuda que tú para aprender cosas</i> | 9.1 | 8.1 | 40 |
| <i>Cambiaría a hermano por otro que no tuviera SD</i> | 14.3 | 5.6 | 0 |

Se consideró importante realizar también el análisis de los sentimientos de los hermanos de los niños con SD según su sexo ya que además de dicotomizar los sentimientos según el género del encuestado, esto consideraba a el total de participantes, sin eliminar a aquellos que no dijeron su edad.

Primero se analizaron las respuestas de acuerdo al sexo de los encuestados y posteriormente la relación entre al sexo de los encuestados con el sexo de sus hermanos con SD.

Se observó que el 100% de los hombres encuestados aman a sus hermanos con SD sin importar el sexo, a diferencia de las mujeres en dónde existió diferencia al tener un hermano con SD (96.2%). Ambos sexos refieren sentirse más orgullosos de sus hermanos con SD cuando son del mismo sexo que ellos (92.9% hombres - hombres, 100 %mujeres - mujeres) y refieren sentir más tristeza porque su hermano tiene SD cuando es hombre (28%hombre – hombre,14.2 % mujer – hombre).

Los hombres encuestados refieren sentir casi el doble de vergüenza de tener un hermano con SD que las mujeres. (4.5% vs 8.7%). De ellos, ninguno refiere sentir molestia porque su hermano pueda

necesitar más ayuda o lo cambiaría por otro que no tuviera SD, a diferencia de las mujeres, donde el 16.7% refirió sentir molestia porque su hermano pueda requerir más ayuda y un 11.1% cambiaría a su hermano, con mayor porcentaje cuando se trata de un hombre (24%). Todos los encuestados refieren sentir preocupación porque se burlen de su hermano, siendo un poco mayor el porcentaje cuando son del mismo sexo que ellos (hombre-hombre 71.4%, mujer- mujer 72.7%). (Tabla 3)

Tabla 3. Porcentaje encuestados que marcaron respuestas como “Si” y “La mayoría del tiempo” respecto a los sentimientos de los hermanos de niños con SD por sexo

| <i>Sentimientos</i> | Mujeres | Hombres | M/M* | M/H** | H/M*** | H/H**** |
|--|-----------------------|-----------------------|------|-------|--------|---------|
| | encuestadas (n=49) | encuestados (n=23) | | | | |
| <i>Sentir amor por su hermano SD</i> | 97.9 | 100 | 100 | 96.2 | 100 | 100 |
| <i>Sentir orgullo por su hermano con SD</i> | 95.8 | 91.3 | 100 | 92.3 | 88.9 | 92.9 |
| <i>Sentirse triste porque su hermano tiene SD</i> | 24.4 | 13 | 20 | 28 | 11.1 | 14.2 |
| <i>Sentir vergüenza de hermano con SD</i> | 4.5 | 8.7 | 5 | 4.2 | 11.1 | 14.3 |
| <i>Preocupación porque se burlen de hermano con SD</i> | 68.1 | 69.6 | 72.7 | 64 | 66.7 | 71.4 |
| <i>Sentir molestia porque su hermano con SD pueda necesitar más ayuda que tú para aprender cosas</i> | 16.7 | 0 | 18.1 | 15.3 | 0 | 0 |
| <i>Cambiaría a hermano por otro que no tuviera SD</i> | 11.1 | 0 | 5 | 24 | 0 | 0 |

*M/M = Hermana encuestada / Hermana con SD

**M/H = Hermana encuestada / Hermano con SD

***H/M = Hermano encuestada / Hermana con SD

****H/H = Hermano encuestada / Hermano con SD

Impacto percibido por los hermanos de niños con SD

En el segundo grupo se buscó explorar diversos aspectos de la relación y la dinámica familiar. Se analizaron las opiniones con respecto a la interacción social de su hermano con SD, su nivel de comodidad al hablar sobre la condición de su hermano, la participación en tareas y responsabilidades en el hogar, así como la relación con sus padres. Además, se investigó la

disposición de los hermanos a brindar apoyo y ayuda a su hermano con SD en su proceso de aprendizaje.

El 72.2% de los participantes considera que sus amigos encuentran divertido convivir con su hermano con SD y el 73.6% considera que sus amigos se sienten cómodos alrededor de su hermano con SD. El 40.5% considera que su hermano con SD debería tener más responsabilidades en casa.

El 77.7% se siente cómodo diciendo a la gente que tiene un hermano con SD. El 79.2% de los encuestados le pregunta cualquier duda sobre SD a sus padres. El 40.3% considera que sus padres ponen mucha atención a su hermano con SD y no suficiente a ellos. Al 87.5% le gusta ayudar a su hermano con SD a aprender cosas.

De igual forma, se analizaron las diferentes variables de acuerdo a los grupos etarios previamente mencionados, encontrando que alrededor del 60 al 80% de los grupos de niños y adolescentes consideran que sus amigos se divierten y se sienten cómodos al convivir con su hermano con SD llegando hasta 100% en el grupo de adultos. De igual forma, el 100% del grupo de adultos considera que sus hermanos con SD deberían tener más responsabilidades en casa contrastando con un 33.3% del grupo de adolescentes. Alrededor del 75% del grupo de niños (77.2%) y adolescentes (78.4%) y 100% del grupo de adultos, se sienten cómodos diciendo a otras personas que tienen un hermano con SD. El grupo de niños es quien más pregunta a sus padres sus dudas sobre SD (95.7%) y de igual manera son quienes más consideran que sus padres ponen mucha atención a su hermano con SD y no suficiente a ellos (57.1%). A la gran mayoría de los 3 grupos les gusta ayudar a su hermano con SD a aprender cosas nuevas (Niños 95.7%, adolescentes 83.8% y adultos 100%). (Tabla 4)

Tabla 4. Porcentaje encuestados que marcaron respuestas como “Si” y “La mayoría del tiempo” respecto al impacto percibido de los hermanos de niños con SD por grupo etario.

| <i>Impacto percibido</i> | Niños (n=23) | Adolescentes (n=37) | Adultos (n=5) |
|--|-------------------------|--------------------------------|--------------------------|
| <i>Consideran que sus amigos se divierten al convivir con hermano SD</i> | 72.7 | 70.3 | 100 |
| <i>Consideran que sus amigos se sienten cómodos al convivir con hermano SD</i> | 63.6 | 78.4 | 100 |

| | | | |
|---|------|------|-----|
| <i>Consideran que sus hermanos con SD deberían tener más responsabilidades en casa</i> | 54.5 | 33.3 | 100 |
| <i>Se sienten cómodos diciendo a las personas que tienen un hermano con SD</i> | 77.2 | 78.4 | 100 |
| <i>Preguntan cualquier duda sobre SD a sus padres</i> | 95.7 | 72.2 | 75 |
| <i>Consideran que sus padres ponen mucha atención a su hermano con SD y no suficiente a ellos</i> | 57.1 | 35.1 | 40 |
| <i>Le gusta ayudar a hermano con SD a aprender cosas nuevas</i> | 95.7 | 83.8 | 100 |

Al igual que en el grupo anterior, se analizaron las respuestas por sexo. Se analizaron las respuestas de acuerdo con el sexo de los encuestados y posteriormente de acuerdo al sexo de los encuestados en relación al sexo de sus hermanos con SD. Se observó que tanto los hombres como las mujeres encuestadas consideran que sus amigos se divierten más cuando se trata de hermanas con SD y ambos consideran que sus hermanos con SD deberían tener más responsabilidades en casa. Las mujeres consideran que sus amigos se sienten más cómodos al convivir con su hermana con SD, sin existir diferencia para los hombres encuestados. Ambos sexos se sienten un poco más cómodos diciendo que tienen una hermana con SD que un hermano con SD y se sienten más cómodos resolviendo dudas con sus padres cuando su hermano con SD es del mismo sexo que ellos. En general, las mujeres consideran más que los hombres que sus padres ponen mucha atención a sus hermanos con SD y no suficiente a ellos (48.9 vs 26.1%), y dentro de los hombres que consideran esto, se observa mayor porcentaje cuando se trata de hermano con SD. Al 91.8% de las hermanas encuestadas y el 78.2% de los hombres le gusta ayudar a su hermano con SD. (Tabla 5)

Tabla 5. Porcentaje encuestados que marcaron respuestas como “Si” y “La mayoría del tiempo” respecto al impacto percibido de los hermanos de niños con SD por sexo.

| <i>Impacto</i> | Mujeres encuestadas (n = 49) | Hombres encuestados (n=23) | M/M* | M/H** | H/M*** | H/H**** |
|----------------|---|---|-------------|--------------|---------------|----------------|
|----------------|---|---|-------------|--------------|---------------|----------------|

| | | | | | | |
|---|------|------|------|------|------|------|
| <i>Consideran que sus amigos se divierten al convivir con hermano SD</i> | 70.8 | 81.8 | 81.8 | 61.6 | 87.5 | 78.6 |
| <i>Consideran que sus amigos se sienten cómodos al convivir con hermano SD</i> | 78.7 | 72.7 | 85.8 | 73.1 | 75 | 71.4 |
| <i>Consideran que sus hermanos con SD deberían tener más responsabilidades en casa</i> | 46.8 | 30.4 | 45.4 | 48 | 11.1 | 45.9 |
| <i>Se sienten cómodos diciendo a las personas que tienen un hermano con SD</i> | 79.2 | 78.3 | 86.3 | 73.1 | 88.9 | 71.4 |
| <i>Preguntan cualquier duda sobre SD a sus padres</i> | 80.9 | 82.6 | 90 | 74.1 | 66.7 | 92.8 |
| <i>Consideran que sus padres ponen mucha atención a su hermano con SD y no suficiente a ellos</i> | 48.9 | 26.1 | 52.4 | 46.1 | 11.1 | 35.7 |
| <i>Le gusta ayudar a hermano con SD a aprender cosas nuevas</i> | 91.8 | 78.2 | 95.5 | 88.9 | 88.9 | 71.4 |

*M/M = Hermana encuestada / Hermana con SD

**M/H = Hermana encuestada / Hermano con SD

***H/M = Hermano encuestada / Hermana con SD

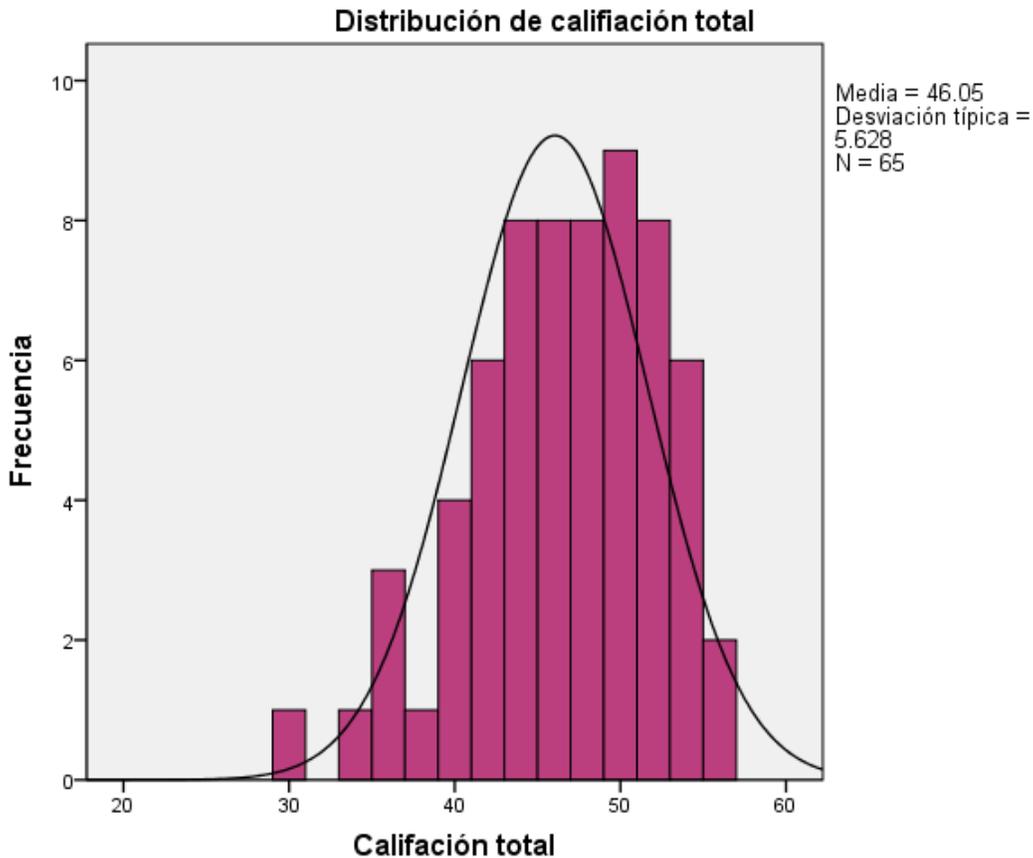
****H/H = Hermano encuestada / Hermano con SD

Percepción general

Por medio de una escala de Likert, con valores mínimos de 14 hasta máximo de 56 puntos, se asignó la puntuación de menor a mayor valor, siendo menor puntuación una respuesta asociada como “negativa” y de mayor puntuación las asociadas como “positivas”. Se uso un punto de corte de 28 puntos, por lo que respuestas mayores a esta puntuación se asociaron como positivas. Se eliminaron 7 participantes que no respondieron el total de las preguntas realizadas por lo que no se podía obtener una puntuación total.

Respecto a la calificación total se observó una media de 46, con un valor mínimo de 30 y máximo de 55 puntos por lo que todas las respuestas se consideraron como positivas. (Gráfica 1)

Gráfica 1. Distribución de las frecuencias de la calificación total

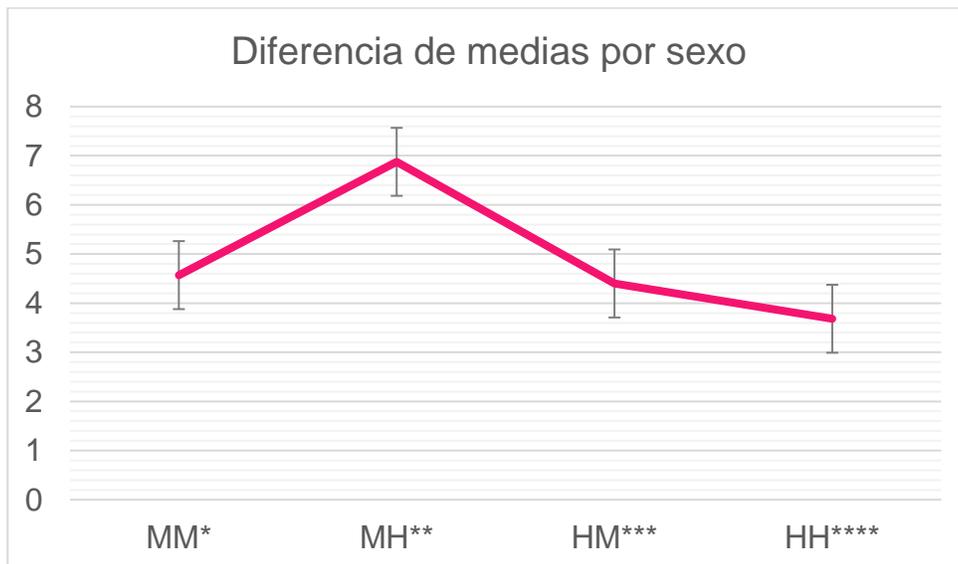


Del total de respuestas obtenidas se realizó una división por cuartiles para observar su distribución de acuerdo al sexo de los hermanos encuestados. Se encontró que el 38.7% de las hermanas encuestadas se encontraba dentro del percentil 25 (Q1), seguido de 36.7% entre el percentil 25 y 75 (Q2 a Q3) y tan sólo el 24.4% por arriba del percentil 75 (Q4). De los hermanos encuestados, se reportó un 17.3% en el Q1, con la mayoría (65.2%) dentro del Q2 a Q3 y con el 17.3% en el último cuartil. Con lo anterior, podemos observar que las mujeres encuestadas son las que obtuvieron menor puntaje de respuesta positiva sobre tener un hermano con SD.

Dentro de las estadísticas descriptivas, se observó que las medias tenían mayor diferencia en el grupo de mujeres, teniendo el valor máximo el grupo de mujeres encuestadas con hermanas con SD (Media 48) y el valor mínimo en el grupo de mujeres encuestadas con hermanos con SD (Media 43.8).

Del grupo de mujeres, se realizó una prueba de T de Student para comparar las medias, donde se encontró un valor de P 0.02 por lo que se puede decir que existe una diferencia estadísticamente significativa respecto a tener una percepción positiva sobre tener un hermano con SD al ser de diferente sexo. (Gráfica 2)

Gráfica 2. Diferencia de medias por sexo



*M/M = Hermana encuestada / Hermana con SD

**M/H = Hermana encuestada / Hermano con SD

***H/M = Hermano encuestada / Hermana con SD

****H/H = Hermano encuestada / Hermano con SD

Consejo a padres

Dentro de la encuesta se realizó una pregunta abierta sobre el consejo que le darían a futuros padres de un bebé con SD. Se obtuvieron 65 respuestas de las cuales se realizó un análisis temático y se obtuvieron 5 categorías en las cuales se agruparon las diferentes respuestas. Hubo tres respuestas que no se clasificaron en ninguna categoría; dos de ellas respondieron “no sé” y solo una de ellas aconsejó a los padres no tener a su bebé con SD. (Tabla 6)

Responsabilidad y cuidado: Se menciona la necesidad de prepararse para cuidar a una persona con síndrome de Down y la importancia de brindarle atención y cuidado adecuados.

Desarrollo y educación: Se destaca la capacidad de desarrollo de las personas con síndrome de Down y la importancia de no sobreprotegerlas, permitiendo su desarrollo y educación como cualquier otro niño.

Amor y bendición: Se menciona que tener a una persona con síndrome de Down es considerado una bendición y se enfatiza el amor que pueden ofrecer, a pesar de las dificultades que puedan enfrentar.

Terapias y atención: Se resalta la necesidad de dedicar tiempo a las terapias y atención requeridas por las personas con síndrome de Down, indicando que los resultados del esfuerzo se verán a largo plazo.

Aceptación y apoyo: Se insta a no ocultar ni avergonzarse de las personas con síndrome de Down, y se anima a aceptarlas y apoyarlas en su desarrollo y felicidad, permitiéndoles ser niños, jugar y vivir experiencias como cualquier otro niño.

Tabla 6. Frecuencia y porcentaje de respuestas de acuerdo a categoría

| Categoría | Frecuencia | Porcentaje |
|----------------------------------|-------------------|-------------------|
| <i>Responsabilidad y cuidado</i> | 16 | 23.5 |
| <i>Desarrollo y educación</i> | 11 | 14.7 |
| <i>Amor y bendición</i> | 22 | 32.3 |
| <i>Terapia y atención</i> | 6 | 8.8 |
| <i>Aceptación y apoyo</i> | 10 | 14.7 |
| <i>No sé/no lo tengan</i> | 3 | 4.4 |

DISCUSIÓN

Son pocos los estudios que abordan temas familiares que influyan en el desarrollo de las personas con discapacidad intelectual.

De acuerdo a los resultados obtenidos la presencia de un hijo con síndrome de Down no parece afectar negativamente la actitud y las relaciones de sus hermanos. Por el contrario, son frecuentes las interacciones positivas. Aunque no se debe generalizar, esta apreciación positiva respecto a sus hermanos parece ser la conducta más frecuente de acuerdo con otros estudios descritos en la literatura.

De igual manera, los resultados revelan diferencias en los sentimientos y percepciones de los hermanos y hermanas según su grupo etario, lo cual destaca la posible influencia de la edad en la comprensión y expresión de emociones relacionadas con tener un hermano con SD. Es posible que la naturaleza de la personalidad de las personas con SD con tendencia a la afabilidad (dentro de su individualidad), favorezcan las relaciones entre los hermanos en el caso, al menos en las etapas juveniles.

El grupo de niños mostró un mayor porcentaje de tristeza en comparación con los adolescentes y adultos, lo cual puede atribuirse a su menor experiencia y comprensión de la condición de sus hermanos con SD. A medida que los hermanos y hermanas crecen y se desarrollan, es probable

que adquieran una mayor comprensión de la discapacidad y una perspectiva más amplia sobre las capacidades y necesidades de sus hermanos con SD.

Por otro lado, el grupo de adultos expresó una mayor preocupación por el riesgo de que se burlen de su hermano con SD. Esto podría relacionarse con una mayor conciencia social y una comprensión más profunda de los desafíos y estigmatización a los que se enfrentan las personas con discapacidad en la sociedad. La edad juega un papel importante en la comprensión de la discapacidad y en la forma en que se experimentan y expresan los sentimientos hacia los hermanos con SD. Estos resultados subrayan la importancia de considerar el factor de la edad al explorar la relación entre los hermanos y hermanas y la influencia del SD en sus vidas.

Al analizar los resultados en función del sexo de los hermanos, se observaron diferencias que podrían reflejar las influencias de los roles de género en las familias mexicanas. Los hermanos hombres mostraron un mayor porcentaje de vergüenza por tener un hermano con síndrome de Down en comparación con las hermanas mujeres. Esta disparidad puede estar relacionada con las expectativas sociales y los roles asignados a los hombres, que a menudo se centran en la idea de fortaleza y protección. La presión para cumplir con estas normas de masculinidad puede llevar a los hermanos hombres a sentir vergüenza por tener un hermano con una discapacidad.

Por otro lado, un porcentaje de las hermanas mujeres expresó molestia por el hecho de que su hermano con síndrome de Down pueda necesitar más ayuda para aprender cosas comparado con los hombres que expresaron no sentir molestia alguna por esta cuestión. Estas actitudes pueden estar influenciadas por los roles tradicionales de género, donde se espera que las mujeres asuman roles de cuidado y apoyo a diferencia de los hombres.

En cuanto al impacto percibido, se encontró que la mayoría de los participantes consideraba que sus amigos se divierten y se sienten cómodos al convivir con su hermano con SD. Esto sugiere que los hermanos y hermanas experimentan una aceptación positiva de sus compañeros, lo cual puede contribuir a fortalecer sus relaciones sociales. Además, la mayoría de los encuestados se siente cómodo hablando sobre la condición de su hermano con SD y está dispuesta a brindar apoyo y ayuda en su proceso de aprendizaje.

Sin embargo, también se identificaron algunas áreas de preocupación. Alrededor del 40% de los participantes consideraba que su hermano con SD debería tener más responsabilidades en el hogar, lo cual indica una posible carga desigual en la distribución de las tareas familiares.

Es de destacar la observación de que los padres pongan más atención y por ende no exigían más a los hijos con SD. En ese sentido, cuanto más autonomía haya adquirido el hijo con SD y se disponga de una mayor variedad de soluciones de vida independiente, más seguro será su futuro.

Los padres deben promover y nutrir las buenas relaciones entre los hermanos, y favorecer el desarrollo de conductas que vayan dirigidas a prestar mayor atención hacia el hermano que más lo necesita, no solo basados en una condición clínica.

El análisis temático de los consejos brindados por los participantes reveló cinco categorías principales. Estas categorías reflejan la importancia de prepararse para cuidar a una persona con SD, promover su desarrollo y educación, reconocer la fortuna que representa tener a alguien con esta condición, dedicar tiempo a las terapias y atenciones necesarias, y fomentar la aceptación y el apoyo hacia las personas con SD. Es alentador observar que la mayoría de los consejos se enfocan en ofrecer cuidado adecuado, amor incondicional y una crianza inclusiva. Sin embargo, existieron algunas respuestas expresando neutralidad e incluso opinión negativa. Estos hallazgos subrayan la importancia de promover la educación y la conciencia sobre el SD para fomentar una actitud más comprensiva y apoyar a los futuros padres en su camino.

Como personal de salud, debemos abordar las esferas sociales y familiares de las personas con SD, faltan más investigaciones que se centren en estrategias que favorezcan la inclusión familiar desde etapas tempranas con lo que mejorara la calidad de vida de los pacientes con esta condición.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

El presente protocolo fue diseñado observando los principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos establecido en las normas de la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial, adoptada por la 18ª Asamblea Médica Mundial Helsinki, Finlandia, junio 1964 y enmendada por la 29ª Asamblea Médica Mundial Tokio, Japón, octubre 1975, la 35ª Asamblea Médica Mundial, Venecia, Italia, octubre 1983, 41ª Asamblea Médica Mundial Hong Kong, Septiembre 1989, 48ª Asamblea General Somerset West, Sudáfrica, octubre 1996 y la 52ª Asamblea General Edimburgo, Escocia, octubre 2000.

Durante la realización del presente protocolo se observaron de manera cuidadosa las directivas de las Buenas Prácticas Clínicas de la Conferencia Internacional de Armonización y el Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud de los Estados Unidos Mexicanos, en ejercicio de la facultad que confiere al Ejecutivo Federal la fracción I del Artículo 89 de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos y con fundamento en el Capítulo III, Artículo

34 donde se marcan las disposiciones generales de ética que deben cumplirse en toda investigación en seres humanos menores de edad.

De acuerdo a la declaración de Helsinki, la investigación biomédica en este protocolo se realizará bajo los principios aceptados universalmente y está basada en un conocimiento minucioso de la literatura científica.

1. La investigación biomédica realizada en este protocolo se presentará a consideración, comentario y guía del comité de investigación.

De acuerdo a las directivas de las Buenas Prácticas Clínicas, para la realización de este protocolo los posibles riesgos e inconvenientes se han sopesado con los beneficios que se anticipa obtener para los sujetos del estudio y para la sociedad en general.

1. La realización de este protocolo la seguridad y el bienestar de los sujetos del estudio son lo más importante y prevalecerán sobre los intereses de la ciencia y la sociedad.
2. Al publicar los resultados del protocolo, se preservará la exactitud de los datos y de los resultados obtenidos.
3. La información disponible antes del estudio sobre un producto de esta investigación está justificada para apoyar la propuesta de realizar el estudio.
4. Los conocimientos están fundamentados en bases científicas razonables.
5. Se iniciará hasta que se haya obtenido la aprobación por los comités de investigación y de ética.

Se solicitarán los expedientes médicos en el archivo con el número de expediente clínico de acuerdo con las normas indicadas en el Instituto Nacional de Pediatría para garantizar que los datos que se obtengan serán confidenciales.

BIBLIOGRAFÍA.

1. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. *Nature Reviews Disease Primers* [Internet]. 2020;6(1):1–20. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>
2. Mircher C, Sturtz F, Grattau Y, Rethore M, Delabar J, Mobley WC. The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21 : The past , present , and future of research and treatment of Down syndrome. 2009;11(9).
3. Sierra Romero M del C, Hernández EN, Serrano SC, Pablo AER, Hernández JV. Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México*. 2014;71(5):292–7.

4. Weijerman ME, van Furth AM, Vonk Noordegraaf A, van Wouwe JP, Broers CJM, Gemke RBBJ. Prevalence, Neonatal Characteristics, and First-Year Mortality of Down Syndrome: A National Study. *Journal of Pediatrics*. 2008;152(1):15–9.
5. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. “down syndrome: An insight of the disease.” *Journal of Biomedical Science* [Internet]. 2015;22(1):1–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1186/s12929-015-0138-y>
6. Englund A, Jonsson B, Zander CS, Gustafsson J, Annerén G. Changes in mortality and causes of death in the Swedish Down syndrome population. *American Journal of Medical Genetics, Part A*. 2013;161(4):642–9.
7. Pandit C, Fitzgerald DA. Respiratory problems in children with Down syndrome. *Journal of Paediatrics and Child Health*. 2012;48(3):147–52.
8. Pagano G, Castello G. Oxidative stress and mitochondrial dysfunction in down syndrome. *Advances in Experimental Medicine and Biology*. 2012;724:291–9.
9. Austeng ME, Øverland B, Kværner KJ, Andersson EM, Axelsson S, Abdelnoor M, et al. Obstructive sleep apnea in younger school children with Down syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* [Internet]. 2014;78(7):1026–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2014.03.030>
10. Abadie V, Couly G. Congenital feeding and swallowing disorders. *Handbook of Clinical Neurology*. 2013;113:1539–49.
11. de Rubens Figueroa J, del Pozzo Magaña B, Pablos Hach JL, Calderón Jiménez C, Castrejón Urbina R. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Revista Española de Cardiología* [Internet]. 2003;56(9):894–9. Available from: [http://dx.doi.org/10.1016/S0300-8932\(03\)76978-4](http://dx.doi.org/10.1016/S0300-8932(03)76978-4)
12. Irving CA, Chaudhari MP. Cardiovascular abnormalities in Down’s syndrome: Spectrum, management and survival over 22 years. *Archives of Disease in Childhood*. 2012;97(4):326–30.
13. Rahul VK, Mathew C, Jose S, Thomas G, Noushad MC, Mohammed Feroz TP. Oral manifestation in mentally challenged children ... Rahul VK et al Oral Manifestation in Mentally Challenged Children. *Journal of International Oral Health*. 2015;7(2):37–41.
14. Blaser S, Propst EJ, Martin D, Feigenbaum A, James AL, Shannon P, et al. Inner ear dysplasia is common in children with Down syndrome (trisomy 21). *Laryngoscope*. 2006;116(12):2113–9.
15. Bull MJ, Saal HM, Braddock SR, Enns GM, Gruen JR, Perrin JM, et al. Clinical report - Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011;128(2):393–406.

16. Stephen E, Dickson J, Kindley AD, Scott CC, Charleton PM. Surveillance of vision and ocular disorders in children with Down syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2007;49(7):513–5.
17. Fisman S, Wolf L, Ellison D, Freeman T. A longitudinal study of siblings of children with chronic disabilities. *Canadian Journal of Psychiatry*. 2000;45(4):369–75.
18. Zachor DA, Mroczek-Musulman E, Brown P. Prevalence of celiac disease in Down syndrome in the United States. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*. 2000;31(3):275–9.
19. Arumugam A, Raja K, Venugopalan M, Chandrasekaran B, Kovanur Sampath K, Muthusamy H, et al. Down syndrome—A narrative review with a focus on anatomical features. *Clinical Anatomy*. 2016;29(5):568–77.
20. Kupferman JC, Druschel CM, Kupchik GS. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2009;124(4).
21. Dykens EM, Shah B, Davis B, Baker C, Fife T, Fitzpatrick J. Psychiatric disorders in adolescents and young adults with Down syndrome and other intellectual disabilities. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*. 2015;7(1):1–8.
22. Korenromp MJ, Page-Christiaens GCML, van den Bout J, Mulder EJH, Visser GHA. Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2007;196(2):149.e1-149.e11.
23. Edwards J, Ferrante R. Toward Concurrence : Understanding Prenatal Screening and Diagnosis of Down Syndrome from the Health Professional and Advocacy Toward Concurrence : Understanding Prenatal Screening and Diagnosis of Down Syndrome from the Health Profes. 2009;(December 2014).
24. Cuskelly M, Gunn P. Sibling Relationships of Children With Down Syndrome : Perspectives of Mothers , Fathers , and Siblings. 2003;108(4):234–44.
25. Cuskelly M, Gunn P. Adjustment of children who have a sibling with Down syndrome : perspectives of mothers , fathers and children. 2006;917–25

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

| Actividades | Ago | Sep | Oct | Nov | Dic | Ene | Feb | Mar | Abr |
|---|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| Búsqueda bibliográfica | X | X | | | | | | | |
| MARCO TEORICO Antecedentes Planteamiento del Problema | | X | X | | | | | | |
| Justificación, Objetivos (General y Específicos) | | | X | X | | | | | |
| MATERIAL Y METODOS | | | | X | X | X | | | |
| Plan de análisis | | | | | | X | X | | |
| Recolección de la información | | | | | | | X | X | X |
| Procesamiento de la información | | | | | | | | | X |
| Análisis de la información | X | X | | | | | | | |
| Redacción de la tesis | | X | X | | | | | | |
| Presentación de tesis | | | X | | | | | | |