

Percepción de las madres con hijos afectados por malformaciones congénitas mayores: necesidad de desarrollo de un sistema de atención apropiado. Estudio cualitativo de grupos focales*

FERNANDO SUÁREZ-OBANDO, MD¹, ADRIANA ORDÓÑEZ, MSc², MARISOL MACHETA, MSc³

RESUMEN

Introducción: Las enfermedades que son en parte o totalmente determinadas por factores genéticos, asumen paulatinamente una proporción de mayor importancia dentro del perfil epidemiológico de la población infantil, convirtiéndose en una de las principales causas de mortalidad y morbilidad. La percepción de las madres de los niños afectados por malformaciones congénitas mayores no ha sido estudiada con anterioridad en relación al sistema de salud colombiano.

Objetivos: Conocer las percepciones que tienen las madres de niños afectados con malformaciones congénitas, sobre la etiología de la enfermedad de sus hijos, la atención médica recibida y las posibles consecuencias de la malformación.

Métodos: Estudio cualitativo descriptivo, de tipo exploratorio a través de grupos focales con madres de niños que padecen malformaciones congénitas mayores.

Resultados: Las madres identificaron los problemas de atención al niño en relación al sistema de salud, al tratamiento ambivalente y excluyente del personal de salud y la necesidad de respuestas claras sobre el futuro de los niños, así como la necesidad de establecer reformas en la atención de las personas afectadas.

Palabras clave: Anomalías congénitas; Accesibilidad a los servicios de salud; Madres; Niños con discapacidad.

Perceptions of mothers with children affected by major congenital malformations: the need to develop a system of appropriate care. Qualitative study of focus groups

SUMMARY

Introduction: The diseases that are partly or wholly determined by genetic factors, gradually assume a ratio of greater importance in the epidemiological profile of the child population, becoming one of the leading causes of mortality and morbidity. The perception of mothers of children affected by major congenital malformations has not been studied before in relation to the health system in Colombia.

Objectives: To know the mother's perceptions of children with congenital malformations, on the etiology of the disease for their children, medical care received and the potential consequences of the malformation.

Methods: Qualitative exploratory descriptive study of focus groups with mothers of children suffering from major congenital malformations.

Results: Mothers identified the problems of child care in relation to the health system, treatment ambivalent and prejudice of health personnel and the need for clear answers on the future of children, as well as the need for reforms in the health care of people affected.

Keywords: Congenital abnormalities; Health services accessibility; Mothers; Disabled children.

* Este trabajo hace parte del proyecto «Genética, genómica: percepción del público, estudiantes y profesores universitarios hacia las nuevas tecnologías biológicas» investigación vinculada con la Iniciativa Genómica Javeriana, Proyecto 1115, financiado por la Pontificia Universidad Javeriana y el Instituto de Genética Humana, Bogotá, Colombia.

1. Profesor Asistente, Facultad de Medicina, Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. e-mail: fernando.suarez@javeriana.edu.co
2. Profesora Asociada, Facultad de Medicina, Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. e-mail: aordonez@javeriana.edu.co
3. Asistente de Dirección, Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. e-mail: mmacheta@javeriana.edu.co

Recibido para publicación julio 25, 2008 Aceptado para publicación enero 15, 2009

Con el creciente y exitoso control de las enfermedades infecciosas en la población pediátrica, las enfermedades que son en parte o totalmente determinadas por factores genéticos, asumen paulatinamente una proporción de mayor importancia dentro del perfil epidemiológico de la población infantil, convirtiéndose en una de las principales causas de mortalidad y morbilidad. Según el Ministerio de Protección Social, la segunda causa de mortalidad en hombres y mujeres menores de un año de edad en Colombia para el año 2004, fue la originada en el grupo de las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas, con una tasa total de 264.2 niños afectados por cada 100,000 habitantes y de 217.6 niñas afectadas por cada 100,000 habitantes¹. De acuerdo con la Veeduría Distrital de Bogotá en su informe de la situación de los niños y las niñas de la Ciudad Capital del año 2005, se informa que, después de los trastornos respiratorios, la segunda causa de mortalidad en menores de un año, fue la originada en malformaciones y cromosomopatías, con una tasa de $3.67 \times 10,000$ nacidos vivos² y de acuerdo con el Global Report on Birth defects³, Colombia tiene un prevalencia de defectos al nacimiento de 55.5 afectados por cada 1,000 nacidos con un total de 53,347 recién nacidos afectados con este tipo de enfermedades al año. De tal modo que estos síndromes conforman una proporción importante en la carga de la enfermedad pediátrica del país y, si se tiene en cuenta que una gran proporción cursan con discapacidad motora o sensorial, entonces se trata de un grupo de enfermedades que ejercen una enorme presión social y económica y que probablemente producen cambios negativos al entorno y armonía familiar.

En relación con este último aspecto, se ha señalado que la percepción de los padres con un hijo afectado por una enfermedad congénita, puede tener un amplio rango de posibilidades, pero que se puede definir a través de la expresión de ira, miedo, sentimientos de inadecuación y resentimiento, e incluso comportamientos de negligencia en cuidado del niño^{4,5}. Sin embargo, a pesar de la evidente importancia de este tipo de síndromes, son escasos los estudios que localmente han explorado la percepción que tienen los padres de los niños afectados con malformaciones congénitas mayores y prácticamente se desconoce qué tipo de impacto tiene la enfermedad congénita malformativa en el entorno familiar. Asimismo en el marco del sistema de salud no hay

estudios que exploren las actitudes de los cuidadores principales de los niños acerca de este tipo de enfermedad.

El objetivo de este estudio es tener un acercamiento a las percepciones que tienen las madres de niños afectados con malformaciones congénitas mayores, sobre la etiología de la enfermedad, la atención médica recibida y las posibles consecuencias sociales que puedan tener las anomalías anatómicas de sus hijos.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se llevó a cabo un estudio cualitativo descriptivo, de tipo exploratorio a través de grupos focales con madres de niños que padecen malformaciones congénitas mayores. La malformación congénita mayor se define como una anomalía estructural presente en el nacimiento con consecuencias médicas, sociales o cosméticas para el individuo, y que no se trata de una variante morfológica normal de la población.

Se llevó a cabo un muestreo por conveniencia, seleccionando a las participantes de acuerdo con la definición de malformación mayor y que esta anomalía fuera padecida por uno de los hijos, sin importar la edad del afectado. Se realizó una tamización previa de las posibles participantes, revisando las historias clínicas de la Consulta Externa de Genética del Hospital Universitario San Ignacio, de las madres e hijos atendidos en el primer semestre del año 2007 y que tuvieran en el diagnóstico un síndrome que coincidiera con la definición de malformación congénita mayor. Se conformó una base de datos de 31 pacientes que cumplían con el criterio y se contactó por teléfono logrando 25 casos y se citó a las pacientes para que participaran en el desarrollo de los grupos focales; a la cita asistieron 18 madres. Los grupos se conformaron de acuerdo con las posibilidades que tenían las madres para desplazarse hacia el sitio de la entrevista así como por conveniencia por fecha y horario; finalmente se conformaron dos grupos de madres, cada uno con 8 integrantes. Las entrevistas se realizaron durante el segundo semestre del año 2008.

De las 31 madres del grupo inicial, en 6 casos el teléfono anotado en la historia clínica estaba equivocado. De las 25 citadas 7 no cumplieron con la cita para la entrevista en el grupo focal; se les contactó de nuevo pero manifestaron no tener tiempo ni interés en la entrevista.

Cuadro 1
Edad de la madre, edad del hijo afectado y tipo de malformación
según los dos grupos focales entrevistados

	Edad de la madre (años)	Edad (meses) del hijo afectado (sexo)	Tipo de malformación
Grupo 1 Madre			
1	28	15 (f)	Labio y paladar hendido bilateral
2	26	10	Secuencia de Pierre Robin
3	23	23 (m)	Microtia bilateral e hipoacusia conductiva bilateral
4	23	19 (f)	Pie equinovaro bilateral
5	25	3 (f)	Artrogriposis múltiple
6	21	3 (m)	Trisomía 21 (síndrome de Down)
7	28	1 (m)	Secuencia de Poland
8	29	7	Síndrome de Ellis van Creveld
Grupo 2 Madre			
1	21	13 (m)	Labio y paladar hendido bilateral
2	21	15 (f)	Pie equino varo bilateral
3	25	1 (m)	Mielomeningocele lumbar
4	26	12 (f)	Microtia unilateral e hipoacusia conductiva unilateral
5	29	3 (f)	Coloboma del párpado + retrognatia + microtia (Treacher Collins)
6	30	8 (m)	Beckwith Wiedemann
7	31	2 (m)	Microftalmia bilateral
8	21	12 (m)	Secuencia de disrupción mano derecha (secuelas de bandas amnióticas)

El primer grupo lo conformaban madres entre 19 y 28 años de edad, que habían tenido un sólo embarazo con un hijo afectado por malformación congénita mayor. El segundo grupo de madres eran mujeres entre los 21 y los 32 años que habían tenido uno o más hijos sanos anteriores al niño afectado. En ninguno de los casos se había realizado diagnóstico prenatal de la malformación y todos los casos habían sido valorados al menos en una ocasión por un médico genetista. Todas las madres pertenecían al estrato socioeconómico 3, todas vivían con su pareja y ninguna tenía empleo en el momento de la entrevista.

La descripción de los grupos entrevistados se aprecia en el Cuadro 1. El guión de desarrollo del grupo focal y las preguntas de estímulo al grupo, se basaron en parte en la experiencia de uno de los autores en un trabajo investigativo previo⁶. El guión de desarrollo se diseñó sobre tres categorías de preguntas:

1. Atención médica al niño malformado: atención oportuna, asesoría, información, recomendaciones específicas sobre el cuidado del niño.
2. Causa de la malformación: herencia, genética, familia, tóxicos, medicamentos, ambiente.
3. Consecuencias sociales de la malformación: discriminación, señalamiento, rechazo, indiferencia.

Los grupos focales fueron dirigidos por uno de los autores, utilizando los guiones previamente diseñados, y teniendo como meta conducir el diálogo entre las madre hasta agotar las posiciones de las participantes sobre los temas propuestos por los investigadores.

Las entrevistas tuvieron una duración aproximada de dos horas y previa firma del consentimiento informado se procedió a grabar los diálogos de cada grupo focal. Las grabaciones se transcribieron y se llevó a cabo un análisis narrativo de los contenidos, identificando las categorías conceptuales que describieran la percepción

que tienen las madres acerca de la situación de sus hijos; para tal fin se utilizó un proceso hermenéutico, análisis que se respaldó con el uso del software ATLAS TI V 5.0. La interpretación de las narrativas se llevó a cabo desde una perspectiva teórica en la que se supone un alto impacto de la malformación congénita en el modo de vida de las madres, y en el sistema de salud que por su configuración y políticas de administración de recursos no responde adecuadamente a las necesidades de los pacientes afectados con enfermedades malformativas.

El proyecto fue evaluado y aprobado por el Comité de Investigaciones y Ética de la Facultad de Medicina, Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.

RESULTADOS

El desarrollo de los grupos focales, estableció un diálogo fluido entre las madres y el director del grupo focal a través del cual fue posible determinar la percepción de las madres sobre la situación de sus hijos. El análisis de los relatos determinó 4 ejes en los que se agrupaban las posiciones:

1. El sistema de atención al enfermo y el personal de salud.
2. La culpa, la herencia y la descendencia.
3. La necesidad de lo pragmático y
4. Lo que hace falta.

A continuación se analizan estos ejes.

El sistema de atención al enfermo y el personal de salud. Las madres de niños afectados con malformaciones congénitas manifiestan que el sistema de salud tiene una deuda con ellas y sus hijos y que de manera independiente a la causa del padecimiento de sus niños, es el seguro médico el que debe responder por la rehabilitación de los afectados. El discurso común de todas las madres describe que desde el nacimiento los niños han sido rechazados por el sistema de salud y que debido posiblemente a la baja frecuencia de las enfermedades que los afectan, los servicios de salud no están preparados para atender este tipo de enfermedades; asimismo las madres refieren que además de luchar contra la enfermedad es necesario entablar acciones de «lucha» contra las aseguradoras, como lo expresa una madre de 28 años, cuyo primer hijo está afectado por labio y paladar hendido bilateral: «*todo toca a las malas, peñando, con derechos de petición y tutelas, única forma de que me lo atiendan*».

Las madres destacan que además de someterse a un sistema sanitario que consideran «*injusto*», el personal de salud también representa una forma de discriminación hacia el niño con malformaciones. Actitud discriminatoria que es evidente de forma contundente desde el nacimiento del niño, así lo manifiesta una madre de 30 años, cuyo segundo hijo padeció múltiples malformaciones secundarias al síndrome de Beckwith Wiedemann: «*cuando el niño nació lo dejaron en la unidad, en una incubadora, pero las enfermeras no hablaban del niño, que el médico me explicaba más tarde (...) vino el cirujano a decir que lo tenía que operar, pero no fue mucho lo que me explicó ni a mí ni a mi esposo*».

Se desprende de las narrativas que las madres perciben en el personal de salud una actitud ambivalente en relación con el niño malformado; según se relata, esa actitud es detectada tanto en los médicos como en las enfermeras «*para ellos es una sorpresa desagradable*» tener que atender a un recién nacido con malformaciones y así sea por desconocimiento, desconcierto o incluso «*lástima*» la atención al recién nacido malformado es diferente a la proporcionada a los demás niños, a veces la atención es compasiva, en ocasiones displicente, pero en la mayoría de los casos desesperanzadora, así lo expresa una madre de 24 años de un niño con trisomía 21 y cardiopatía congénita compleja: «*los médicos me lo dicen siempre en todas las consultas, que el niño no va poder caminar, hablar, o si sí, será a medias, pero normal no va a ser y hay que saberlo desde ya y acostumbrarse*». De acuerdo con las madres los médicos expresan el sentimiento de «*lástima*» tratando de ver al niño como un paciente normal, pero transmiten la carga de ese sentimiento hacia la madre: «*los médicos dicen como con pesar, trátelo como si fuera normal, es especial pero trátelo como si fuera normal, así ni el ni usted se sienten tan mal*».

En el mismo sentido ambivalente del personal de salud hacia el niño con malformaciones, se relata la sensación de impotencia y confusión que perciben las madres en los médicos, sensación que se acentúa cuando los médicos desconocen la etiología curso y pronóstico de un síndrome y que al ser cuestionados acerca de las causas de la enfermedad las respuestas son ambivalentes y confusas; así lo define una madre de 30 años, cuyo segundo hijo padeció de meningocele lumbar (anterior hijo sano): «*cuando el bebé nació, me*

dijeron que el niño era deforme, que era como ganarse una lotería, según entiendo ganarse una lotería es algo bueno no un mal para el cuerpo y las piernas (...), que eso a veces pasa y que a veces era peor (...) a mí no me interesaba en ese momento si era peor o mejor en otros niños, me interesaba saber que había pasado, saber porqué».

En otros momentos las madres relatan que perciben agresividad por parte de los médicos, e identifican esa agresividad con la misma incapacidad del sistema y de los profesionales de la salud de dar un servicio mejor a sus pacientes, lo relata una madre de 25 años, con su hijo afectado por mielomeningocele: *«lo que más duele es la indolencia de los médicos, son muy duros y dan las razones del niño como si uno fuera de piedra (...), aunque sé que ellos prefieren decirlo así para que uno entienda, a veces es para que uno se despierte y haga las cosas rápido pero me mandan de un lado a otro, las terapias aquí en el hospital, las citas con el cirujano al otro lado de la ciudad, es difícil».*

Es posible que la naturaleza de las enfermedades congénitas generen un tratamiento diferencial hacia los afectados por parte del personal de salud y que además de la relación que las malformaciones tienen con síndromes de baja prevalencia, sea la desinformación, sumada a un sistema falto de preparación para la atención integral del malformado, las que generen el manejo negativo hacia el afectado, según lo describe una madre de 29 años con una hija afectada por síndrome de Ellis van Creveld: *«a la niña le hicieron el diagnóstico en el hospital en que nació, pero yo tengo que explicarle a los médicos de otros hospitales que es lo que tiene cuando la llevo a urgencias, o a una terapia o así».*

La culpa, la herencia y la descendencia. Las madres de los niños afectados buscan una causa que explique la malformación en sus niños y ante la carencia de información por parte del personal de salud, los resultados de la búsqueda de un «porqué», recaen inicialmente en las propias madres. Así lo relata una madre de 31 años con un hijo afectado por microftalmia bilateral *«yo todo el tiempo pienso que fue algo que hice o que no hice, pero en las familias no hay nadie con nada parecido, así que de pronto fue un descuido (...) de todos modos hubo un tiempo en que tomé cerveza, al principio, debió ser por eso, no*

sabía que estaba embarazada, así que eso fue, o lo concebí borracha, el niño no quería verme así».

La causa de las anomalías de los niños también recae en las situaciones vividas durante el embarazo y se explica como consecuencia de la adversidad de la vida en pareja o en un entorno familiar difícil, lo explica una madre de 26 años, cuyo hijo padece de microtia unilateral e hipoacusia *«cuando quede embarazada ya me iba a separar, finalmente se decidió que no por el embarazo, pero todo el tiempo pues el maltrato y oyendo cosas en la casa, claro que le afectó al niño y entonces es como si ya no quisiera oír nada (risas) por eso tiene la oreja cerrada».*

El referente a la causa de la enfermedad puede ubicarse en una de las familias (del padre o de la madre) en la cual exista el antecedente de enfermedad genética, en la búsqueda de la causa, no importa si el antecedente familiar no es relevante para la enfermedad actual del afectado *«Yo sé que la culpa es de la familia de él (hace referencia al esposo), eso es por el lado de él. hay una niña con el síndrome y eso salta; en mi casa todos somos sanos, normales».* Las madres mencionan la palabra «síndrome» para referirse de forma específica al síndrome de Down, esta enfermedad por su alta frecuencia (aproximadamente 1 caso en cada 700 nacimientos) y al ser asociada al término peyorativo de mongolismo (idiotia mongólica), hace parte del imaginario que existe alrededor de lo congénito y lo genético, en donde se relaciona el «síndrome» con cualquier anomalía que pueda tener algún carácter hereditario o malformativo.

La idea de culpabilidad de lo que sucede a los niños también se refiere a las consecuencias de la enfermedad y a las secuelas que se derivan de enfermedades complejas. Una madre de 25 años con un hijo afectado por artrogriposis múltiple relata *«...el niño no podía comer, se desnutrió y en la clínica me echaron la culpa a mí».* El manejo posterior del caso incluyó el uso de sonda de gastrostomía. De acuerdo con las narrativas, el señalamiento sobre la etiología de la malformación también puede originarse en el personal de salud. En el mismo caso de artrogriposis, la madre señala: *«el doctor me dijo que yo no podía tener más hijos, todos iban a salir así».* Es así como la culpa o la responsabilidad de la anomalía recae sobre la madre, sin que se medie una asesoría adecuada y sin tener en cuenta aspectos de gran relevancia como los cálculos de

recurrencia. Es inevitable la comparación que las madres hacen de su hijo con referentes cercanos o con sus otros hijos. Sin embargo no se trata de una comparación que necesariamente destaque los aspectos negativos del afectado; la comparación permite que se monitoree el desarrollo del afectado y se valore lo que el niño puede hacer en comparación con un hermano sin malformaciones. Una madre de 21 años, que tiene un hijo de 12 meses con secuelas de bandas amnióticas lo expresa así: *«al niño le faltan los dedos de la mano, pero puede hacer lo mismo que hacia el hermano a esa edad, si así es ahora sin cirugías, como será después»*.

La herencia o los antecedentes familiares tampoco son necesariamente de connotación negativa, y permiten establecer un concepto de normalidad de acuerdo con referentes familiares, explicando la causa de la alteración, no como enfermedad sino como rasgo distintivo del grupo familiar: *«bueno yo creo que el niño no es anormal, los tíos y el papá tienen lo mismo, los médicos exageran; mi esposo trabaja y no le ha pasado nunca nada»*. Así lo expresa una madre de 21 años, con un hijo afectado por pie equino varo bilateral; la madre quien además de tener esta concepción del rasgo malformativo, no ha descuidado el manejo médico, pero insiste en que el rasgo familiar es algo distintivo y que es natural que se transmita a través de las generaciones.

El sentimiento de culpa y la comparación entre hermanos puede transmitir la carga de la enfermedad al mismo afectado; por ejemplo, las madres frecuentemente hacen referencia a los hermanos como niños sanos y normales, mientras que los afectados son señalados como fuente de sufrimiento: *«la hermanita sí es normal; de la niña no tengo ninguna queja; en cambio el niño parece que no va a caminar»*. Así lo narra la madre de un paciente afectado con mielomeningocele lumbar, quien además de nueva hace referencia al sistema de salud *«sí, el niño necesita cosas urgentes, yo soy conciente, pero es que las citas las dan tan lejos, en hospitales diferentes, es una carga difícil, yo ya no puedo trabajar, sólo dedicada al niño»*.

Las madres entienden que la herencia es como un mecanismo operante en las familias y la presencia de un rasgo anormal en uno de sus miembros alerta sobre la posibilidad de padecer nuevamente la malformación: *«el*

miedo más grande es que los hijos de él (refiriéndose al niño afectado) tengan lo mismo o que lo nietos por parte del hermano; después de esto, yo no más hijos, pero los nietos ¿qué?» así lo relata una madre de 28 años, único hijo, afectado por secuencia de Poland.

La necesidad de lo pragmático. Las madres manifiestan la necesidad de respuestas y soluciones a los problemas de los niños afectados, como por ejemplo, la necesidad de un manejo médico quirúrgico. Así lo expresó una madre de 21 años con un hijo afectado por el síndrome de Treacher Collins, quien acompañaba su queja con expresiones como: *«yo preguntaba si el niño iba a quedar normal y nadie me dijo ni sí, ni no»*, expresión en la cual la madre denota la necesidad de establecer un punto de partida a partir del cual conocer en qué dirección debe y puede manejar el caso de su hijo y saber qué esperar de la enfermedad en un futuro: *«si uno sabe la verdad del caso pues hay para donde ir»*. Sin embargo, nuevamente hacen referencia a una atención médica ambivalente en sus respuestas y que no aclara el panorama de la enfermedad: *«Los médicos tiene el deber de informar y ellos saben lo que pasa, pero no lo dicen es como si les diera pena o pesar, no sé, parece que les incomodara»*.

Aunque las madres habían recibido atención por diversas disciplinas médicas incluídas asesoría genética y valoraciones por cirugía general o especializada, el foco de atención de las madres no estaba fijo sobre el nombre de la enfermedad o sobre algunos aspectos de la asesoría en relación con la herencia, la atención se fijaba en respuestas puntuales sobre la causa del padecimiento y las soluciones al mismo. La madre de 26 años, con un hijo afectado por secuencia de Pierre Robin expresa: *«no he podido doctor aprenderme el nombre de la enfermedad, es que son tantas cosas que me queda difícil, (...) pero quiero estar segura de que va a quedar normal, y eso sólo lo saben los que operan»*.

Las madres con hijos afectados por malformaciones mayores, concordaron en concluir que el primer paso para solucionar los problemas de sus hijos es que la palabra «claridad» esté inmersa en el discurso médico y que es necesario que los médicos asuman un papel más activo en el manejo. Aclaran por consenso que el personal médico debe diferenciar la «claridad» de una sinceridad brusca y ofensiva. Una madre de 21 años, con su primer hijo afectado por el síndrome de Down

manifiesta: *«hay formas de decir las cosas; se acepta la lotería como dicen y sé que estoy consciente de lo que pasa, pero no por eso hay que ofender o hablar tan duro; es fuerte cuando el médico le hace a uno entender que el niño es y será bobo; debe haber mejores formas de decirlo».*

Lo que hace falta. Se cuestionó a las madres sobre aspectos puntuales que hicieran falta en la atención de sus hijos diferentes a los puntos señalados previamente. Frente a este cuestionamiento las madres señalaron que debería haber un mecanismo de atención y acompañamiento de ellas en relación con la familia. Una madre de 21 años, cuyo hijo está afectado por el síndrome de Down refiere: *«alguna forma de lidiar con las familias; mi pareja se fue cuando supo lo de la niña, y de ambos lados hay reacciones, unas a favor otras en contra, luego de que volvió las cosas no son iguales».* Durante esta última parte de la discusión las madres refirieron que consultas como la de psicología o de algún tipo de terapia familiar deberían ser consideradas dentro del manejo. Por último la preocupación por el futuro de los niños, fue un aspecto destacado, aduciendo que siendo los afectados menores de edad era posible recibir ayuda de los servicios de salud, pero que no veían claro el futuro de sus hijos, en relación con su educación y sus posibilidades de trabajo. Así lo concluyó una madre de 25 años con hijo afectado por un mielomeningocele: *«hoy, es un bebé pero después para dónde coje, sin mamá y sin papá; hoy no necesita silla de ruedas y en qué colegio o en dónde va a trabajar; ya no sé si me preocupa más el hoy o el mañana»*

DISCUSIÓN

Una de las principales quejas de las madres entrevistadas en relación con la atención de sus hijos, fue la falta de cobertura de los procedimientos y valoraciones especializadas, de tal forma que se veían obligadas a enfrentar esta dificultad mediante derechos de petición y acciones de tutela. Las causas de atención inadecuada en la consulta externa de población pediátrica han sido ampliamente identificadas dentro de las cuales se cuentan la impuntualidad de los médicos, el sobrecupo en las agendas y el retraso en la oportunidad de consulta⁷, problemas que también fueron identificados por las madres pero que se agravan cuando se considera que el

Plan Obligatorio de Salud (POS) no contempla la atención especializada de genética, dentro de la cobertura, como tampoco contempla exámenes de rutina en el estudio del niño malformado como lo es el cariotipo. En la práctica las malformaciones se consideran pre-existencias, lo cual es un concepto que aunque no se debe aplicar al menos en el POS, permite que los afectados sean discriminados por su fenotipo, relegando a los pacientes a una condición en donde el estudio y manejo integral del niño se vea supeditado a las acciones legales⁸. De esta forma se combinan los aspectos normativos de la seguridad social en Colombia, con aspectos de interpretación sobre la atención médica a un grupo de población evidentemente vulnerable. La situación crítica de asistencia al niño malformado se acentúa ante la sensación de abandono y ambivalencia que las madres sienten por parte del personal de salud. La discriminación y el prejuicio ante las personas con discapacidad, rasgos morfológicos infrecuentes y malformaciones hacen parte de reacciones sociales en las que las personas con anormalidades y discapacidad son vistas como representantes de desviaciones a la norma comportamental, representaciones de enfermedad o pérdida de los patrones estéticos establecidos⁹. Esta reacción ante lo infrecuente es una actitud natural ante lo desconocido; sin embargo, el impacto negativo que la actitud hacia lo anormal tiene en el individuo, se acentúa y se hace aún más incomprensible, si la mirada discriminadora surge del personal de atención en salud.

Las razones por las cuales el personal de salud desarrolla esta actitud han sido exploradas desde diversos puntos. Esta actitud se explica en primer lugar por la escasa experiencia en el manejo de pacientes con impedimentos físicos y mentales¹⁰, por la definición de salud que incluye un estado de bienestar idealizado en donde se da preponderancia al coeficiente intelectual y a ciertos patrones estéticos así como al propio desconocimiento de la naturaleza de las enfermedades genéticas, confundiendo el determinismo genético con un imperativo moral, que establece que la eliminación de un feto genéticamente defectuoso es un acto moralmente aceptable¹¹. Por tanto, la presencia de una persona con malformaciones, representa para el personal de salud una adversidad a un modelo médico que asume la enfermedad solamente como un evento secundario a la noxa ambiental y no como un evento infrecuente del desarrollo embrionario. Las actitudes negativas sobre

las personas con impedimentos físicos o mentales por parte del personal de salud se han detectado tanto en estudiantes de medicina, como en médicos en ejercicio y en comparación con otro tipo de personal paramédico, el cuerpo de enfermería ha sido en quien se ha identificado la actitud más negativa¹².

Ante la presencia de un niño malformado en un sistema de salud excluyente junto con un personal de salud indiferente, la familia del afectado se enfrenta a un tipo de discriminación que infortunadamente parte de quienes más deberían propender por la integración adecuada del niño a la sociedad. Es así como la experiencia estigmatizadora de la incapacidad y la malformación parte de la inadecuada atención en salud, estigmatización que se verá reforzada por una sociedad esencialmente déspota y excluyente con la diferencia. Las soluciones a este problema podrían surgir desde la inclusión en el POS de los servicios integrales a los malformados, pero sobre todo deben partir de una educación en el pregrado, que contengan aspectos de comunicación, tolerancia, inclusión y desarrollo de herramientas que capaciten a los médicos y enfermeras en la identificación de la dignidad humana y en el desarrollo de un concepto de salud que no se base en patrones estéticos o idealizados.

En el mismo sentido el conocimiento científico de las enfermedades malformativas se debe encaminar a derribar los mitos que se tejen alrededor del afectado. Se identifican claramente en las narrativas explicaciones folclóricas como la «impresión materna» concepto que explica la malformación como consecuencia de una fijación de la madre embarazada en un evento o un hecho cotidiano, el cual desarrolla en el feto una «impresión» indeleble que lo acompañará por el resto de su vida¹³. Así por ejemplo, un ambiente familiar adverso en donde predomina la agresión verbal hará que el niño nazca con «*la oreja cerrada*» (paciente afectado por microtia) o que la impresión negativa que tendría un niño al ver a su madre ebria, haría que el niño evitara ver a su madre alcoholizada (niño con microftalmia). Además de la curiosidad antropológica de la «impresión materna» lo importante es resaltar que la madre carga con un enorme sentimiento de culpa sobre lo sucedido a su hijo, pero si se lleva a cabo una aproximación médica sobre el asunto, será posible explicar a la madre que la causa de la enfermedad no se debe a una situación como la descrita, descargando a la madre de una responsabilidad

que evidentemente no le corresponde.

De igual forma los imaginarios que se suceden alrededor de la herencia pueden ser destructivos y amenazar la estabilidad familiar. Así por ejemplo, las relaciones equivocadas entre enfermedades congénitas pero con mecanismos fisiopatológicos y hereditarios diferentes, pueden confundir a las familias que intentan buscar una línea de descendencia familiar que explique la malformación. Si se lleva a cabo una valoración integral del probando junto con un árbol genealógico, es posible alcanzar la verdadera dimensión de la herencia y los riesgos de recurrencia. Aunque el concepto de normalidad se ve retado ante la presencia de un patrón de herencia mendeliana dominante autosómico, como en el caso de la familia afectada por pie equino varo bilateral; es errado por parte de la familia asumir que el hecho de la frecuencia generacional sea disculpa para evitar un tratamiento, es decir que a pesar de identificarse con la malformación, asumida como un rasgo en el que «*los tíos y el papá tienen lo mismo*» apropiarse de la normalidad familiar puede poner en peligro al niño, que aunque pueda alcanzar un nivel funcional similar al de sus familiares, debe ser tratado como se trata un caso único sin antecedentes familiares. Las respuestas claras sobre la situación de los niños con malformación hacen parte del manejo mismo de la enfermedad y debe desarrollarse una atención médica que haga ver a la familia del afectado, que no sólo lo quirúrgico es pragmático, sino que el seguimiento, la instauración de guías preventivas, la asesoría genética, y la rehabilitación hacen parte de un tratamiento oportuno. Los cuatro ejes identificados en el análisis de las narrativas son un reflejo de las circunstancias en las que se desarrollan las relaciones de los afectados por enfermedades congénitas con sus familiares y su entorno. El primer eje hace referencia directamente con el personal de salud y con las falencias en la atención de los afectados; este campo puede constituirse en un primer momento de oportunidad a través del cual la capacitación del personal de salud frente a la enfermedad congénita, sea una prioridad de las instituciones de atención y que sirva como marco de referencia para alcanzar el objetivo de mejorar la calidad de la atención. La orientación e información adecuadas sobre la malformación ha demostrado disminuir los niveles de ansiedad de los padres del afectado y permite generar a largo plazo una monitorización más adecuada de las respuestas esperadas por

los afectados a los tratamientos instaurados¹⁴. El segundo eje identificado hace referencia a los conceptos de herencia y su relación con la búsqueda de causas y el desarrollo de culpabilidad. Este eje denota la importancia que el proceso de asesoría genética tiene en el manejo de las malformaciones; este campo aunque de principal competencia del médico especializado, es un área que abarca tanto la atención primaria¹⁵ como el manejo por parte de enfermería¹⁶ y que debe ser fortalecida desde el pregrado¹⁷. Los dos últimos ejes identificados en las narrativas destacan la necesidad de llevar a la práctica aspectos de la atención médica que aunque en teoría son conocidos por los prestadores de salud, necesitan contextualizarse y adaptarse a las necesidades de una población vulnerable, destacando que el uso de ambigüedad en los diálogos, o las explicaciones superficiales, no son aceptadas por parte de las madres de los niños afectados, prefiriendo una realidad dura, a un engaño aparentemente justificado.

La construcción de una sociedad más tolerante hacia la persona con discapacidad y malformaciones, debe partir evidentemente del personal médico, sin esperar hasta que las reformas del sistema de salud actualicen los perfiles epidemiológicos. La construcción de la tolerancia y la adecuada atención en salud debe partir de congojar el conocimiento académico con una capacidad de acompañamiento real al paciente y al afectado.

CONCLUSIONES

El estudio cualitativo aquí presentado evidencia un problema que merece una atención más profunda, porque describe la situación de una población que por la baja frecuencia de sus enfermedades se encuentra marginado del sistema de atención sanitario, pero que en el conjunto del perfil epidemiológico cada vez está cobrando mayor relevancia en la carga de la enfermedad. Las descripciones de las madres denotan que la marginación afecta severamente la atención requerida por los niños y es necesario que el sector salud oriente parte de sus esfuerzos a comprender una realidad nosológica que hasta el momento se considere rara o exótica. La presente investigación tiene las limitaciones de un estudio exploratorio, pero la clara descripción cualitativa de las madres es un valioso aporte a la comprensión de este grupo de enfermedades. Escuchar la voz de quienes enfrentan diariamente la adversidad

derivada de la malformación en una sociedad excluyente, es un primer paso para desarrollar un modelo que defina una atención humana e integral a los niños afectados.

La práctica de investigación cualitativa abre las posibilidades hacia la exploración de las actitudes que frente a la adversidad del niño malformado enfrentan los cuidadores principales, es necesario ampliar las investigaciones hacia la actitud de los padres del afectado y desarrollar modelos de investigación cuantitativa, así como proponer y evaluar modelos de atención integral e interdisciplinaria para este tipo de población.

REFERENCIAS

1. Ministerio de la Protección Social, Organización Panamericana de la Salud. (OPS). *Situación de salud en Colombia. Indicadores básicos*, 2006. Bogotá; Ministerio de la Protección Social; 2006.
2. Veeduría Distrital. *Situación de los niños y niñas en Bogotá D.C. 2001 a 2005*. Bogotá; Veeduría Distrital; 2006.
3. Christianson A, Howson C, Modell B. The march of dimes global report on birth defects. *The hidden toll of dying and disabled children*. [Libro en Internet]. White Plains, New York: March of Dimes Foundation Birth Defects Foundation; 2006 [fecha de acceso 19 de mayo de 2008]. Disponible en: http://www.marchofdimes.com/professionals/871_18587.asp
4. Glaser HH, Harrison GS, y Lynn DB. Emotional implications of congenital heart disease in children. *Pediatrics*. 1964; 33: 367-79.
5. Vermaes IP, Janssens JM, Bosman AM, Gerris JR. Parents' psychological adjustment in families of children with spina bifida: a meta-analysis. *BMC Pediatr*. 2005; 5: 37-55.
6. Ballesteros B, Novoa Gómez M, Muñoz L, Suárez F, Zarante I. Calidad de vida en familias con niños menores de dos años afectados por malformaciones congénitas perspectiva del cuidador principal. *Univ Psychol*. 2006; 5: 457-73.
7. Dodd K, Newton J. Outpatient services for children. *Arch Dis Child*. 2001; 84: 283-5.
8. Ordóñez A, Suárez F, Díaz E. Genetic discrimination by phenotype: the law versus the insurers in health. En: *Libro de ponencias. 57 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics*. San Diego: The American Society of Human Genetics. 2007. p. 213F.
9. Phelan JC, Link BG, Dovidio JF. Stigma and prejudice: One animal or two? *Soc Sci Med*. 2008; 67: 358-67.
10. Rubin P. Equality for people with disabilities in medicine. *BMJ*. 2003; 327: 1051.
11. Leroi AM. The future of neo-eugenics. Now that many people approve the elimination of certain genetically defective fetuses, is society closer to screening all fetuses for all known mutations? *EMBO Rep*. 2006; 7: 1184-7.
12. Au KW, Man DW. Attitudes toward people with disabilities: a comparison between health care professionals and students.

- Int J Rehabil Res.* 2006; 29: 155-60.
13. Bondeson J. Maternal Impressions. *En: A cabinet of medical curiosities.* WW Norton & Co. New York; 1997. P. 144-69.
 14. Schuster M, Kummer P, Eysholdt U, Rosanowski F. Social orientation of parents of children with cleft lip and palate. *HNO.* 2003; 6: 507-12.
 15. Trinidad SB, Fryer-Edwards K, Crest A, Kyler P, Lloyd-Puryear MA, Burke W. Educational needs in genetic medicine: primary care perspectives. *Community Genet.* 2008; 3: 160–5.
 16. Terzioglu F, Dinç L. Nurses' views on their role in genetics. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs.* 2004; 6: 756- 64.
 17. McIlvried DE, Prucka SK, Herbst M, Barger C, Robin NH. The use of role-play to enhance medical student understanding of genetic counseling. *Genet Med.* 2008; 10: 739- 44.