

*Asesorías y Tutorías para la Investigación Científica en la Educación Puig-Salabarría S.C.
José María Pino Suárez 400-2 esq a Lerdo de Tejada, Toluca, Estado de México. 7223898476*

RFC: ATI120618V12

Revista Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores.

<http://www.dilemascontemporaneoseduccionpoliticaayvalores.com/>

Año: XI Número: 3 Artículo no.:70 Período: 1 de mayo al 31 de agosto del 2024

TÍTULO: Perspectivas familiares respecto al síndrome Phelan-McDermid: estudio de un caso en el contexto de México.

AUTORES:

1. Est. María José Domínguez Barrios.
2. Est. Damara Jocelin Pérez González.
3. Dr. Javier Fernández de Castro de León.

RESUMEN: El síndrome Phelan McDermid (SPMD) es un desorden genético que se caracteriza por una pérdida de material en el cromosoma 22q13. Las personas que lo padecen muestran alteraciones en el desarrollo físico, motor y cognitivo. El objetivo de este trabajo es indagar sobre las percepciones de los integrantes de una familia mexicana respecto a las implicaciones que conlleva tener a un familiar diagnosticado con SPMD; para ello, se desarrolló un estudio cualitativo, con el marco interpretativo del estudio de caso. Participaron los integrantes de una familia del Estado de Aguascalientes (México) con un integrante diagnosticado, a quienes se les entrevistó en profundidad. Como hallazgos se identifica la unión familiar, la visión sobrenatural, la aceptación y el reconocimiento de aprendizajes.

PALABRAS CLAVES: síndrome Phelan McDermid, familia, desarrollo, México.

TITLE: Family perspectives regarding Phelan-McDermid syndrome: a case study in the context of Mexico.

AUTHORS:

1. Stud. María José Domínguez Barrios.
2. Stud. Damara Jocelin Pérez González.
3. PhD. Javier Fernández de Castro de León.

ABSTRACT: Phelan McDermid syndrome (SPMD) is a genetic disorder characterized by a loss of material on chromosome 22q13. People who suffer from it show alterations in physical, motor and cognitive development. The objective of this work is to investigate the perceptions of the members of a Mexican family regarding the implications of having a family member diagnosed with SPMD; For this, a qualitative study was developed, with the interpretive framework of the case study. The members of a family from the State of Aguascalientes (Mexico) with a diagnosed member participated, who were interviewed in depth. The findings identify family unity, supernatural vision, acceptance and recognition of learning.

KEY WORDS: Phelan McDermid syndrome, family, development, Mexico.

INTRODUCCIÓN.

El síndrome de Phelan McDermid (SPMD) es un desorden genético caracterizado por una pérdida de material en el cromosoma 22q13 (Yitzchak, 2021). Puede ser resultado de una deleción terminal, de una translocación o de una formación de un anillo del brazo largo del cromosoma 22 (Hernández et al., 2018). Dicha pérdida causa una expresión reducida del Shank3 y múltiples dominios de repetición de anquirina 3 (Shank3), provocando la reducción del número de dendritas y el deterioro de la transmisión sináptica y la plasticidad cerebral (Costales & Kolevzon, 2015). La deficiencia de la proteína Shank3 en las células nerviosas, ubicada en el gen Shank3, perjudica la transmisión de señales, ocasionando alteraciones en el desarrollo y funcionamiento del cerebro (*Rare Chromosome Disorder Support Group* [Unique], s.f.).

Este síndrome presenta una variedad de síntomas clínicos que tienen diferentes grados de severidad e incidencia en cada caso y que afectan distintos sistemas orgánicos, siendo el más afectado el sistema nervioso (Gómez et al., 2020). No hay persona que padezca todos los síntomas (Unique, s.f.); sin embargo, la deficiencia intelectual, así como las alteraciones del lenguaje y del habla, se presentan en todos los casos (Yitzchak, 2021); asimismo, el Trastorno del Espectro Autista (TEA) se presenta en una gran mayoría junto con el SPMD (Yitzchak, 2021). Los estudios sugieren tasas de hasta el 94% de

comorbilidad (Costales & Kolevzon, 2015). Este síndrome ocurre en igual proporción en hombres y mujeres (Hernández et al., 2018).

Las personas con SPMD muestran alteraciones principalmente en el desarrollo físico, motor y cognitivo (Gómez et al., 2020). Suelen presentar hipotonía neonatal, así como ausencia o retraso severo del lenguaje, retraso del desarrollo, y rasgos faciales dismórficos menores (Phelan et al., 2018). Las alteraciones en el lenguaje están presentes en más de un 75% de los casos, estando más afectado el lenguaje expresivo, que el receptivo (Costales & Kolevzon, 2015).

Algunos comportamientos anormales descritos del SPMD suelen ser la masticación habitual, el rechinar de dientes y la disminución de la percepción del dolor (Phelan et al., 2018), así como el uso repetitivo y giro de objetos, los movimientos estereotipados, las vocalizaciones estereotipadas, los intereses y sensibilidades sensoriales inusuales, las alteraciones del sueño y las reacciones negativas a los cambios de rutina (Costales & Kolevzon, 2015). Las características comportamentales suelen identificarse después, ya que el primer o único síntoma presentado en el desarrollo suele ser la hipotonía (Unique, s.f.).

De acuerdo con Phelan et al. (2018), no se ha establecido un criterio diagnóstico clínico, por lo que la valoración se basa en pruebas de laboratorio. Estos análisis se realizan mediante microarreglos, estudios de citogenética convencional y molecular, así como otras técnicas de biología molecular, las cuales demuestran la pérdida de la región 22q13.3 o del gen Shank3 (Hernández et al., 2018). Algunas pruebas genéticas utilizadas son la hibridación fluorescente *in situ*, el análisis de micromatrices del ADN o Microarray, la secuenciación de próxima generación (NGS) y el análisis de micromatrices cromosómicas (CMA); cada una de estas con el fin de identificar anomalías estructurales (Phelan et al., 2022).

Actualmente, no existe un tratamiento específico para las personas que padecen del SPMD; por ello, reciben un tratamiento basado en los síntomas que presentan (Still, s.f.). De acuerdo con Costales & Kolevzon (2015), el tratamiento debe abordar aspectos lingüísticos, motores, conductuales y médicos. Esto debido a que algunos síntomas pueden ser comportamientos desafiantes, convulsiones,

estreñimiento crónico, reflujo, problemas renales, entre otros antes mencionados (Still, s.f.); además, recomiendan un seguimiento médico para la detección y control de comorbilidades métricas, psiquiátricas y la evaluación de regresiones del desarrollo (Costales & Kolvenzon, 2015).

Con respecto al tratamiento farmacológico de este síndrome, existen pocas investigaciones (Unique, s.f.). Hernández et al. (2018) afirman, que hasta ahora, se han publicado tres estudios clínicos de las respuestas que generan el tratamiento farmacológico y otros siguen en desarrollo. El primer ensayo clínico estudió el efecto de la insulina intranasal; el segundo es el uso de risperidona en dosis bajas, y el tercero involucra el uso del factor de crecimiento parecido a la insulina tipo 1 (IGF-1) (Costales & Kolvenzon, 2015); además, Jaguar Gene Therapy (2024), una empresa biotecnológica que acelera los avances en terapia génica para pacientes con enfermedades graves, ha anunciado la autorización de la FDA (*Food and Drug Administration*) para dar inicio al primer ensayo con terapia génica para adultos que padecen del SPMD.

Considerando lo anteriormente expuesto, este trabajo muestra el caso de un niño con SPMD, diagnosticado a sus 4 meses de edad. Se considera que esta investigación contribuirá a reconocer las percepciones que pueden tener los integrantes de una familia ante el hecho de tener un integrante diagnosticado con SPMD.

Refiriéndose ahora a la familia y su importancia en el desarrollo de los hijos, Arrieta y Estévez (2021) afirman, que es ahí donde se producen los primeros lazos significativos, los cuales son necesarios para un buen desarrollo. Los patrones de desarrollo psicológico pueden tener una base cultural, en donde los padres y los hermanos muestran roles distintos que influyen en el desarrollo psicosocial de los miembros (Papalia et al., 2005).

Las experiencias de la primera infancia dentro del entorno familiar propician la formación de la identidad y del estilo relacional con otras personas (Arrieta y Estévez, 2021). Estas primeras interacciones sociales pueden contribuir al desarrollo cognoscitivo (Papalia et al., 2005).

Además de que el ambiente de cuidado y buen trato son aspectos que generan en sus integrantes una vida más sana, feliz y duradera (Sáenz, 2020), el amor es un factor elemental en la vida familiar.

Aristóteles escribió en su Retórica que el amar es “el querer para alguien las cosas que consideras bienes, debido a él...” (Trad. en 2002, 1381a, p.35): por tanto, en la familia cada integrante debe ser querido incondicionalmente por ser quien es. Debe ser la familia el lugar donde se ame al otro por el simple hecho de existir.

El verbo del amor implica compromiso y en la misión familiar se puede dejar explícito lo que significa dicho compromiso (Covey, 2010). Los padres, que son los primeros educadores, deben recordar el fin último de la crianza y formación de sus hijos. Toda educación debe consistir en enseñar a querer a la persona a la que se forma y hacerla una persona decididamente interesada por el bien de los demás (Melendo, 2006). Dado lo anterior, resulta relevante la investigación planteada, al ser un mecanismo para generar conocimientos susceptibles de orientar el desarrollo de estrategias psicopedagógicas.

Reconociendo lo que anteriormente ha sido mencionado de los aspectos más relevantes del síndrome Phelan-McDermid y la importancia de la familia en el desarrollo de todos sus integrantes; la hipótesis del trabajo presente es que la familia con un integrante que padece del síndrome Phelan McDermid puede sobrellevar la situación a favor del crecimiento integral de cada uno de los integrantes si se trabaja en conjunto por medio de la aceptación y cariño. En este sentido, el objetivo de la investigación es indagar las percepciones de los integrantes de una familia mexicana respecto a las implicaciones que conlleva tener a un familiar diagnosticado con síndrome Phelan McDermid.

DESARROLLO.

Método.

En atención al objetivo de investigación, se desarrolló un estudio con enfoque cualitativo, particularmente a través del marco interpretativo del estudio de caso (Hernández-Sampieri y Mendoza, 2018). Participaron en el estudio los integrantes de una familia del estado de Aguascalientes (México), de un niño (JD) diagnosticado con el síndrome Phelan McDermid. Dicha familia se conforma por la madre, el padre, el hermano mayor de 16 años, el hermano de 14 años y JD de 4 años.

La técnica de recolección utilizada fue la entrevista en profundidad semi-estructurada, misma que permitió recabar datos suficientes acerca de las perspectivas de cada integrante de la familia (padre, madre y hermanos) respecto a lo que conlleva el hecho de que un integrante esté diagnosticado con el SPMD. Para ello, se diseñó un guion semi-estructurado. Las entrevistas aplicadas se llevaron a cabo en casa de la familia, para evitar el desplazamiento de los participantes, y debido a que es un espacio en el que cada uno de los integrantes de la familia se desenvuelve con mayor facilidad y seguridad.

Para alcanzar el objetivo de investigación y comprobar la hipótesis del trabajo, se siguió un procedimiento previamente planeado, con flexibilidad de ser modificado según el desarrollo del mismo. Primero, se eligió una pregunta de investigación, de la cual se identificó el problema a resolver, se formuló la hipótesis del trabajo, y finalmente, se escribió el objetivo de investigación. Una vez que fue definido el objetivo, se solicitó autorización a los padres del niño que tiene el síndrome para la realización del trabajo. Se les informó sobre los fines del mismo, y se les explicó que la información adquirida y obtenida sería anónima y confidencial.

Se continuó con la fundamentación teórica de la investigación, donde se buscaron artículos y avances científicos del síndrome Phelan-McDermid. Posteriormente, se diseñó el guion de la entrevista en profundidad, en alineación con ciertas dimensiones e indicadores que se definieron relevantes para la recolección de datos. A partir de lo anterior, se realizó un análisis de la validez de contenido de la entrevista, mediante el método juicio de expertos, en el cual participaron una pedagoga y una neuropsicóloga. Dicho análisis reflejó que 92.2% de los reactivos eran adecuados en términos de congruencia ítem-indicador, habiendo un acuerdo considerable observado a través del cálculo del coeficiente Kappa de Cohen ($K= 0.65$) (Landis & Koch, 1977); asimismo, valoraron como suficientes los reactivos del guion de entrevista para la indagación, sin realizar comentarios alusivos a su redacción. A la luz de lo anterior, se consideró que había evidencia para suponer la validez del instrumento.

Se aplicó la entrevista semiestructurada a los participantes en octubre del 2022, con una duración total de cuatro horas. Se grabaron los audios, con la respectiva autorización de la madre y el padre. Se

transcribieron las grabaciones, siendo procesadas en el software Atlas.Ti, a fin de realizar el análisis cualitativo mediante las fases de codificación y estructuración. Finalmente, se generó un mapa hermenéutico con los códigos identificados, mismo que permitió identificar hallazgos que permitieron generar conclusiones respecto a la hipótesis de investigación.

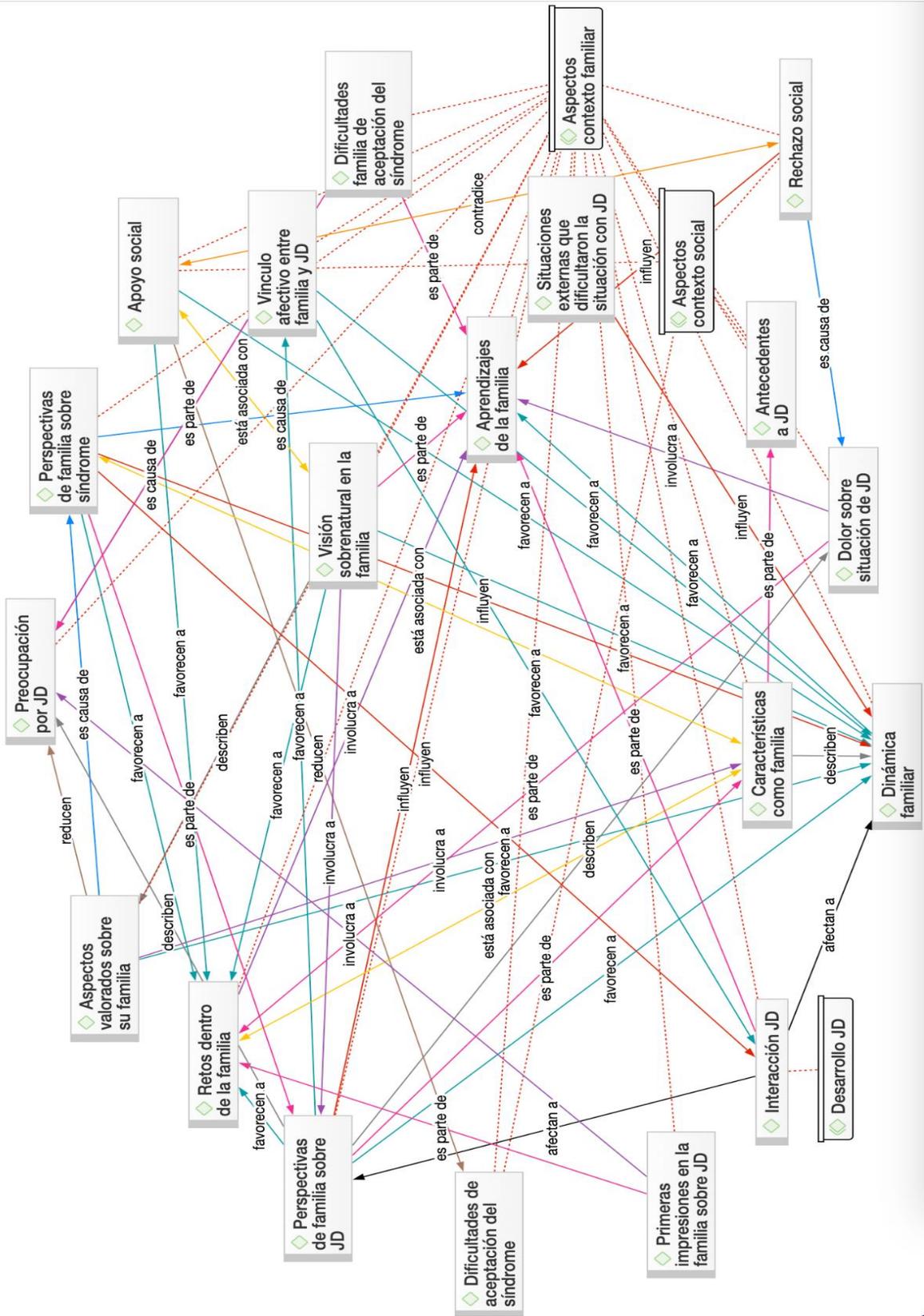
Es importante afirmar, que todo el proceso de investigación está basado en los principios éticos de COPE (*Committee on Publication Ethics*), en los que se cuidan aspectos como el anonimato, la confidencialidad y el consentimiento informado; además, la familia ha autorizado compartir las fotografías de las terapias, de la familia y los eventos relacionados al trabajo de investigación.

Resultados.

El análisis del discurso de los participantes se realizó desde la perspectiva de tres dimensiones: 1. Contexto familiar; 2. Dificultades de JD, y 3. Contexto social. Para cada una de éstas, se diseñó un mapa hermenéutico. En la dimensión D1, Contexto familiar, se detectaron 19 códigos. En la Figura 1 se presenta el mapa hermenéutico correspondiente, con dichos códigos y sus respectivas interrelaciones, emergidas a la luz del análisis del discurso. Se puede apreciar, que el código *perspectivas de la familia sobre JD* ha sido el que presenta mayor cantidad de relaciones con otros códigos (12). Posteriormente, se identifican los códigos de *dinámica familiar y aprendizajes de la familia*.

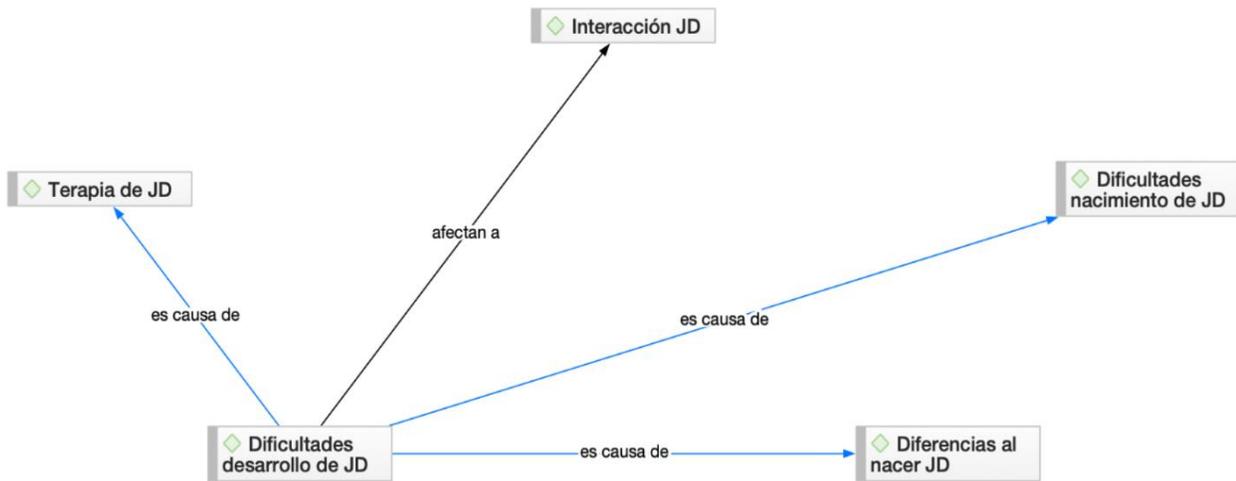
De acuerdo con las perspectivas de la familia sobre JD, se identificó que los integrantes de la familia consideran que el hecho de que JD esté diagnosticado con SPMD favorece a la dinámica, los retos y el vínculo afectivo entre la familia y JD. Destacan también aspectos como la aceptación del síndrome, el apoyo social, así como la visión sobrenatural con la que los familiares enfrentan la situación. En contraparte, se identifican dificultades como el dolor y preocupación ante el diagnóstico, el eventual rechazo social, así como las complicaciones humanas, sociales, económicas, entre otras, implicadas ante el hecho de haber un hijo-hermano diagnosticado con SPMD.

Figura 1. Mapa hermenéutico de los aspectos del contexto familiar.



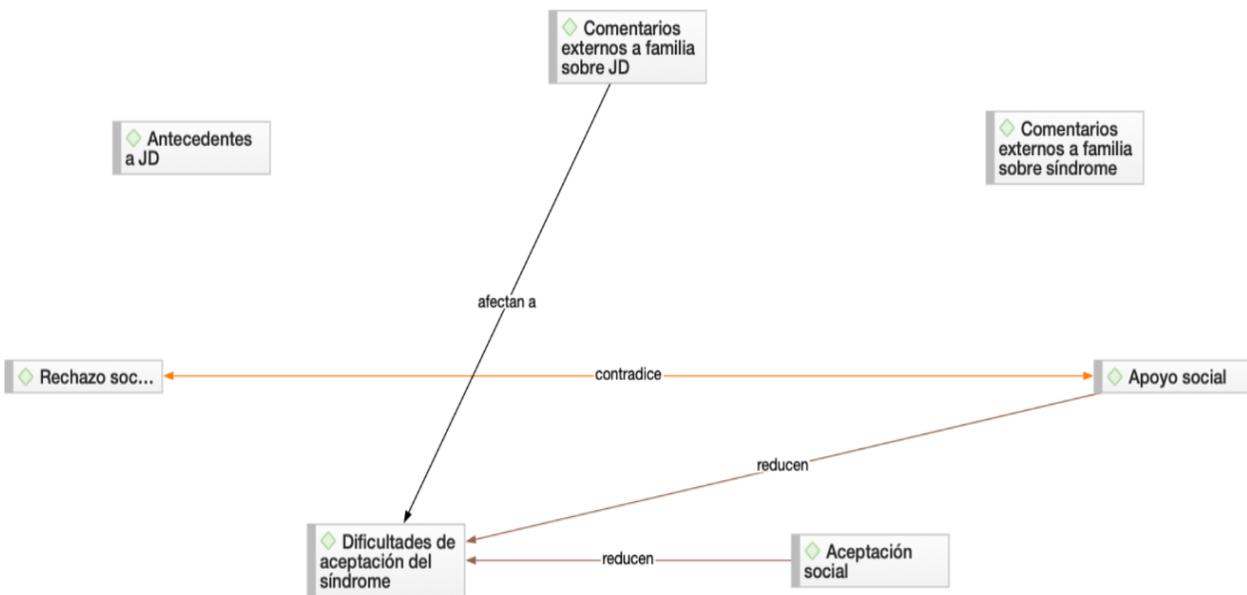
En cuanto a la D2. Dificultades de JD, se identificaron cuatro códigos, mismos que se presentan en el mapa hermenéutico proyectado en la Figura 2.

Figura 2. Mapa hermenéutico sobre dificultades de JD.



Se puede identificar, que las dificultades de desarrollo de JD son, desde la perspectiva de los familiares, causa de las complicaciones que tuvo en su nacimiento, de las diferencias que presentó al nacer en comparación de sus hermanos, y de la terapia que comenzó a recibir posteriormente; además, es posible observar, que dichas dificultades afectan en la interacción que la familia y la sociedad tienen con JD. Respecto a la D3, Contexto social, se identificaron 7 códigos. El mapa hermenéutico correspondiente se presenta en la Figura 3.

Figura 3. Mapa hermenéutico de los aspectos del contexto social.



Resulta interesante observar, que los comentarios externos a la familia sobre el síndrome no afectan a la aceptación del mismo. En cambio, los comentarios externos a la familia sobre JD sí influyen. Adicionalmente, los participantes afirman que el apoyo y la aceptación social hacen que sea menos difícil aceptar el SPMD, expresando que en el entorno social identifican tanto manifestaciones de apoyo como de rechazo.

El análisis descriptivo de la entrevista involucra lo siguiente: JD nació a la semana 38, el 11 de enero del 2018, sentado dentro del vientre de la madre. Al nacer, su color fue anormal, padeció de hipoxia y sufrimiento fetal. La madre lo consideró negligencia médica, ya que el médico no les informó sobre dicho sufrimiento durante el embarazo. Todo lo anterior causó un daño en el neurodesarrollo. Su hermano mayor afirma “desde el primer día sufrió mucho”.

Permaneció en terapia intensiva por un mes con oxigenoterapia durante los primeros cuatro meses después de su nacimiento. Desde los quince días de haber nacido, recibió sus primeras terapias en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. Se le realizó una inserción de sonda de alimentación por gastrostomía el 18 de mayo del 2021. Esto debido a que el bebé padeció de un reflujo muy severo; “sentía agruras todo el tiempo y le ardía; tenía rojo todo el esófago; una irritación ya grande” (Madre). Además, JD presenta problemas de coagulación en su sangre. Le diagnosticaron el síndrome Phelan McDermid a los 4 meses de edad, el 3 de mayo del 2018 con un estudio llamado Microarray.

JD recibe terapias a diario en casa siguiendo un programa de *Family Hope Center* de 9:30 a.m. a 1:30 p.m., con diez minutos de descanso entre sesiones, siendo cada una de treinta minutos. JD asiste al Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón (CRIT) de dos a tres veces por semana para recibir terapia física, ocupacional y de lenguaje. Los fines de semana acude a natación media hora en Wonderful. Con respecto al programa de *Family Hope Center*, al tener tres años y medio de edad cronológica, JD presentaba una edad mental de dos meses. A sus cuatro años de edad cronológica ha demostrado un avance significativo con un incremento de edad mental a seis meses.

Los familiares afirman que JD se comunica por medio de sus ojos y su mirada, dándoles a entender lo que desea, como lo comentó el padre de JD en la entrevista: “no habla pero con el simple hecho de ver su sonrisa y sus ojos ya sabemos lo que quiere”. También su mamá mencionó: “lo vuelvo a ver y él me está viendo a mí ¡con unos ojos! con una cara que de veras, nadie me ha visto así nunca”.

Igualmente, su hermano menor describió “bueno, pues con JD cada vez que él me ve a mí o yo lo veo a él nos reímos” (2022); además, la madre y el hermano mayor confirman que JD, cuando algo no le agrada, se comunica por medio del movimiento de sus rodillas; además, los padres identifican que está iniciando la etapa de balbuceo: Hacía sonidos guturales nada más, mucho con la *a* y de repente empezó, haz de cuenta, íbamos cuando lo voy a bañar y cuando lo subo al coche se emociona muchísimo y empieza *ts ts tssss*, medio a hacer trompetillas, de repente le salen y *brr mmmm ma na*, le hace con la *n*, con la *t* y con la *m* y la *p*; o sea, que son lo que empiezan a balbucear. Entonces, cuando está contento, empieza con un *mma ma, pa pa*” pero no, no, no; de repente dice por pura casualidad *ma*, pero sí se comunica, la verdad. La verdad es que sí, sí se comunica (Madre).

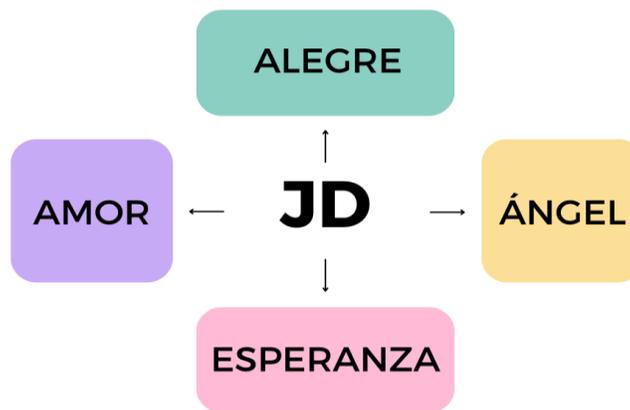
En cuanto a las características generales de la familia, el hermano mayor se percibe como un niño ordenado, deportista y buen estudiante. El hermano de en medio es perceptivo, deportista y como lo describe su madre, “siempre un reto”. Al nacer JD, el hermano mayor tenía doce y el hermano de en medio, diez años de edad. Con respecto a la relación con JD, ambos son cariñosos con él a su manera. De acuerdo a la dinámica familiar, el hermano mayor describe: Nos levantamos mi hermano y yo para la escuela, nos hacemos de desayunar y nos vamos. Luego, al ratito, se despierta JD, a veces nos oye que estamos despiertos o que hacemos ruido aquí en la cocina y él se despierta. A veces se vuelve a dormir y a veces no, y después de ahí vemos a JD hasta la tarde. Mi mamá hace pendientes, lo lleva a terapias al Teletón y ya, hasta la tarde, en la hora de la comida, nos volvemos a ver todos. Luego mis papás llevan a mi hermano y a JD a la equitación y yo me voy a entrenar tenis y de ahí nos volvemos a juntar todos en la noche y de ahí pues cenamos todos. JD se duerme y al día siguiente otra vez igual. La madre compartió que cada uno tiene actividades distintas y la situación de JD no perjudica a que ninguno de los integrantes deje de hacerlas. Al contrario, esto beneficia a que entre todos exista un

apoyo mutuo. Respecto al padre, tiene la posibilidad de estar presente en casa, porque su trabajo se lo permite. Todos los miembros de la familia han externado satisfacción en cuanto a su vida como familia, a lo que el hermano de en medio menciona “pues es lo que me gusta, desde que nació JD no hay días normales y es lo que me gusta, porque con JD no sabemos lo que va a pasar, así que no hay días normales”.

La percepción que la familia tiene sobre JD es positiva en todos los aspectos, ya que reconocen su alegría, esfuerzo y lucha desde el día que nació. Reiterando todo lo que aprenden de él y el ejemplo que les da a diario. “El luchar, porque todas las circunstancias que él tenía no eran las favorables a la hora que él nació y él se aferró a querer vivir” (Padre). Los familiares son conscientes de que JD es un privilegio. El padre lo confirma diciendo: “¡nos sacamos la lotería por los números!”.

Sosteniendo lo mencionado anteriormente, se le pidió a cada integrante de la familia que definiera en una palabra a JD. Éstas se presentan en la Figura 4.

Figura 4. Palabras que definen a JD según los integrantes de la familia.



El síndrome que padece JD es aceptado por todos los integrantes de la familia a pesar de que no estaban preparados. Buscan no prestar atención a las causas sino a los logros pequeños o grandes que les muestra a diario; asimismo, se enfocan en ver los aspectos positivos del síndrome, como el hermano menor comentó: Siempre dice mi mamá que JD, a pesar de su síndrome que tiene, tiene muy pocas características y cosas que podrían ser más difíciles, que desarrollará más características del síndrome y son muy feas las cosas que tiene ese síndrome y gracias a Dios JD tiene las menos peores.

En un inicio, algunos integrantes de la familia mostraron haber enfrentado un proceso doloroso y complicado para la aceptación del síndrome. La madre afirmó el pesar de los hermanos mayores de JD cuando mencionó “obviamente les dolió a los dos”. En otra ocasión dijo: “claro que también ha habido mucho dolor y mucha tristeza”. También afirmó: “sí, porque, bueno, los papás con discapacidad sufrimos. Sí duele”.

Es posible observar las preocupaciones y el dolor que vive la familia en ocasiones. La madre declaró: “antes sí era un tema de llorar casi todos los días y muchas veces al día. De decir, es que qué voy a hacer, es que el futuro y es que esto, y es que lo otro”; sin embargo, la visión sobrenatural fue mencionada muchas veces como factor para alcanzar la aceptación. Esta visión permitió que la familia viera desde otra perspectiva el síndrome involucrando el sentido del humor; por ejemplo, como lo mencionó uno de los familiares: “vamos a pedirle a Dios que si no va a caminar, nos mande muchas fuerzas y mira, mucho dinero, porque las sillitas, ya las he ido checando en el internet y están bien caras” (Madre).

La familia ha pasado por experiencias donde han sentido el rechazo de la sociedad y de personas que antes consideraban cercanas. Estas miradas y eventos han causado pesar a los integrantes de la familia. Con respecto a las personas que formaban parte de su núcleo social, la madre expresó lo que vivió en una ocasión diciendo: “nadie nos pelaba, nadie”. En otro momento afirmó “nadie estamos exentos de tener una discapacidad”.

Desde las vivencias negativas que han experimentado en su entorno, la madre expresó: “lo que de verdad yo pido a gritos es que la gente pierda el miedo, ¡pregúntame qué tiene mi hijo!, de verdad no pasa nada”; asimismo, el hermano de en medio mencionó: “que no lo haga a un lado, que no lo mire raro, no se rinda con él, porque a pesar de que tiene lo que tiene hay que tratarlo como un hermano que es”. Ambos, expresando la necesidad de sensibilización e inclusión de la sociedad.

La madre, al final de la entrevista, enfatizó la necesidad de aceptar la realidad, queriendo a JD por quién es, y por todo lo que forma parte de él: “por lo tanto, en vez de pedirle a Dios ese milagro, por

qué no le pide a Dios que todos lo veamos con los ojos de Dios. Él lo creó y Él nos va a ayudar a verlo con sus ojos. Hay que pedirle eso. Que Dios así quiso, esta imperfección perfecta”.

CONCLUSIONES.

A través de este estudio se ha identificado que la familia, con un integrante que padece del síndrome Phelan McDermid, puede sobrellevar la situación a favor del crecimiento integral de cada uno de los miembros cuando se trabaja en conjunto, desde una visión de aceptación de la realidad y afecto hacia la persona.

Si bien son múltiples las dificultades que se enfrentan, sobre todo las relativas al rechazo social emergido por el desconocimiento del síndrome, factores como la visión sobrenatural, la unión familiar, la adquisición de experiencias y aprendizajes, así como la vinculación afectiva, posibilitan que la visión de la familia sea positiva, pudiendo propiciar el desarrollo armónico de cada integrante. Esto se favorece ante las manifestaciones de apoyo social que también son reconocidas por la familia.

Considerando lo anterior, se puede afirmar, que el objetivo de este estudio se alcanzó, al haberse identificado hallazgos muy enriquecedores sobre la dinámica familiar, las percepciones de la familia sobre JD, la influencia del contexto social, entre otros. Estas demuestran la relación que existe entre cada uno de ellos.

Una de las principales fortalezas de la investigación radica en el uso que se le dio a los hallazgos generados, mismos que orientaron la planeación y ejecución de una campaña de concientización en una universidad privada del Estado de Aguascalientes, a fin de psicoeducar a los miembros de la comunidad educativa (estudiantes, funcionarios, colaboradores, profesores, entre otros). En dicha cabaña, se le solicitó a la comunidad universitaria portar una prenda verde haciendo alusión al Día Internacional del Síndrome Phelan McDermid, el cual se celebra el 22 de octubre del 2022. El día previo (21 de octubre) fueron convocados a un foro los alumnos del turno matutino y el día posterior (23 de octubre) los alumnos del turno vespertino. En éste pudieron escuchar datos relevantes que definen al síndrome, conocieron a JD, se tomó una fotografía de los participantes con su prenda verde

para subirla a redes sociales, a fin de hacer difusión. Se logró tendencia usando los hashtags que corresponden a ese día; además, se creó un video de difusión del síndrome dirigido a los jóvenes para que se informaran y lo compartieran con sus conocidos.

A fin de dar continuidad a esta línea de investigación, se proyecta el desarrollo de un estudio en el que participen una cantidad mayor de familias que presenten algún integrante diagnosticado con SPMD, con una metodología mixta, a fin de poder profundizar más sobre las percepciones de los familiares, pero también poder realizar generalizaciones.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Arrieta, L., y Estévez, E. (2021). Familias que importan: acompañar el latido de la V/vida entre vulnerabilidad y fortaleza. Narcea Ediciones.
2. Aristóteles (2002). Retórica (Trad. A.E. Ramírez). Programa Editorial de la Coordinación de Humanidades (UNAM). (Trabajo original publicado 222 a.C.)
3. Costales, J.L. & Kolevzon, A. (2015). Phelan–McDermid Syndrome and SHANK3: Implications for Treatment. *Neurotherapeutics*, 12(3), 620-630. Recuperado de: <https://doi.org/10.1007/s13311-015-0352-z>
4. Covey, S.R. (2010). Los 7 hábitos de las familias altamente efectivas. Ediciones Palabra.
5. Gómez, B., Moreno, M.L., Drehmer, E., Carrera, S., Nevado, J., y Sempere, F. (2020). Prevalencia del síndrome de Phelan-McDermid en España. *Revista España Salud Pública*, 94. Recuperado de: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7721469#:~:text=Resultados%3A%20Actualmente%20en%20Espa%C3%BA%20existen,4x10%2D4%2F10.000%20habitantes.>
6. Hernández-Sampieri, R., y Mendoza, C.P. (2018). Metodología de la investigación: las rutas cuantitativa, cualitativa y mixta. Mc Graw Hill.
7. Hernández, M., Meléndez, R., Ramírez, E., y Mayén, D.G. (2018). Síndrome de Phelan-McDermid: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Acta Pediátrica de México*, 39(1), 42-51. Recuperado de: <http://dx.doi.org/10.18233/APM39No1pp42-511539>

8. Jaguar Gene Therapy. (2024). Jaguar Gene Therapy Announces FDA Clearance of IND to Study JAG201 in a Genetic Form of Autism Spectrum Disorder and Phelan-McDermid Syndrome. Recuperado de: <https://jaguargenetherapy.com/press-release/jaguar-gene-therapy-announces-fda-clearance-of-ind-to-study-jag201-in-a-genetic-form-of-autism-spectrum-disorder-and-phelan-mcdermid-syndrome/>
9. Landis, J.R. & Koch, G.G. (1977). The measurement of observer agreement for categorical data. *Biometrics*, 33, 159-175. <https://doi.org/10.2307/2529310>
10. Melendo, T. (2006). *El verdadero rostro del amor*. Ediciones internacionales universitarias.
11. Papalia, D.E., Wendkos, S., y Duskin, R. (2005). *Psicología del desarrollo de la infancia a la adolescencia*. McGraw Hill.
12. Phelan, K., Boccuto, L., y Still, K. (2022). Síndrome de Phelan-McDermid. National Organization for Rare Disorders Recuperado de: <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/sindrome-de-phelan-mcdermid/>
13. Phelan, K., Rogers, R.C. & Boccuto, L., (2018). Phelan-McDermid Syndrome. National Library of Medicine. GeneReviews. Recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1198/>
14. Sáenz, M.L. (2020). El maltrato del amor al desamor. En A. Camacho (Ed.), *Medicina, amor y familia* (pp. 146-176). Editorial Universidad Nacional de Colombia.
15. Still, K. (s.f.). What Is Phelan-McDermid Syndrome? Causes, Symptoms & Treatment. Phelan-McDermid Syndrome Foundation. Recuperado de: <https://pmsf.org/about-pmsf/>
16. Unique. (s.f.). Síndrome de Phelan-McDermid: deleciones 22q13. Recuperado de: <https://rarechromo.org/media/translations/Espanol/22q13%20deletions%20Phelan-McDermid%20syndrome%20Spanish%20FTNW.pdf>
17. Yitzchak, F. (2021). The Neurological Manifestations of Phelan McDermid Syndrome. *Pediatric Neurology*, 122, 59-64. Recuperado de: [https://www.pedneur.com/article/S0887-8994\(21\)00124-7/abstract](https://www.pedneur.com/article/S0887-8994(21)00124-7/abstract)

DATOS DE LOS AUTORES.

1. **María José Domínguez Barrios.** Universidad Panamericana. Escuela de Pedagogía. 4to año de Psicopedagogía y 2do año de Psicología. México. Correo electrónico: 0223848@up.edu.mx
2. **Damara Jocelin Pérez González.** Universidad Panamericana. Escuela de Pedagogía. 4to año de Psicopedagogía. México. Correo electrónico: 0237293@up.edu.mx
3. **Javier Fernández de Castro de León.** Doctor en Educación: Medida y Evaluación de la Intervención Educativa. Secretario de Investigación de la Escuela de Pedagogía y Psicología. Universidad Panamericana. Escuela de Pedagogía. México. Correo electrónico: jfernandezc@up.edu.mx

RECIBIDO: 4 de enero del 2024.

APROBADO: 1 de febrero del 2024.