



COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN: RELATOS DE LAS MADRES

COMMUNICATION OF THE DIAGNOSIS OF DOWN SYNDROME: MOTHER'S STORIES

TERESA VARGAS ALDECOA¹, JOSÉ LUIS MARTIN CONTY²,
ROSA MARÍA CONTY SERRANO³ Y CRISTINA FERNÁNDEZ PÉREZ⁴

1. Cátedra de Bioética Jérôme-Lejeune, Madrid, España.

2. Department of Medical Sciences. School of Occupational Therapy, Speech Therapy, and Nursing. University of Castilla-La Mancha, Toledo, España.

3. Department of Medical Sciences. School of Occupational Therapy, Speech Therapy, and Nursing. University of Castilla-La Mancha, Toledo, España.

4. Servicio de Medicina Preventiva. Instituto de investigación sanitaria San Carlos. Universidad Complutense de Madrid.

tvargasaldecoa@gmail.com

RESUMEN:

Palabras clave:

comunicación
diagnóstico, síndrome
de Down, experiencias
maternas, interrupción
voluntaria del
embarazo.

Recibido: 05/11/2017

Aceptado: 03/03/2018

El artículo estudia la manera en la que los profesionales sanitarios comunican el diagnóstico de síndrome de Down a los padres. Para eso se analizan los relatos personales de las madres recogidos en las respuestas dadas por aquellas a las preguntas abiertas de un cuestionario sobre "comunicación del diagnóstico". Los resultados muestran la insatisfacción de las madres ante la información recibida durante el diagnóstico prenatal y postnatal de síndrome de Down.

ABSTRACT:

Keywords:

Diagnostic
communication,
Down syndrome,
maternal experiences,
voluntary termination
of pregnancy.

The article studies the way in which health professionals communicate the diagnosis of Down syndrome to parents. For that the personal stories of the mothers collected in the answers given by them to the open questions of a questionnaire on "communication of the diagnosis" are analyzed. The results show the mothers' dissatisfaction with the information received during the prenatal and postnatal diagnosis of Down syndrome.

1. Introducción

La manera de comunicar el diagnóstico de síndrome de Down influye en gran medida tanto en la decisión de seguir o no con el embarazo, como en la aceptación del niño con discapacidad (Skotko, 2005)¹. Si la visión que tiene el profesional sobre el síndrome de Down es negativa y poco objetiva, condicionará en gran medida la decisión a tomar por parte de los padres en lo que se refiere a la interrupción del embarazo.

La realidad es que, con el avance de las técnicas de diagnóstico prenatal, como el test de ADN fetal, cada vez es más sencillo detectar el síndrome de Down en las primeras semanas de embarazo, lo que supone un grave peligro para la supervivencia de estos niños.

En efecto, la presión social y la información poco actualizada sobre las características de la enfermedad y los avances en su tratamiento han hecho ascender dramáticamente el número de abortos voluntarios de fetos con síndrome de Down (se llega al 85% de fetos diagnosticados con síndrome de Down en Estados Unidos y en países europeos), (Flórez, 2007²; Kramer et al., 1998³; Moreno Villares, 2013⁴; Rousseau & Amar, 2010⁵), tal y como reflejan los datos del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (2010, 2011, 2012).

Como afirma Flórez (2007)²: “Si la sociedad decide que el mejor modo de vencer la patología del síndrome de Down es suprimir los fetos con síndrome de Down para evitar su nacimiento, legislará en ese sentido, facilitará al máximo su diagnóstico prenatal, y buscará el modo de presionar a los padres que han sido conducidos por los pasos del diagnóstico a que decidan el aborto, tras haber sido informados, eso sí” (p.75).

De esta manera, el niño se convierte en algo reemplazable: “Nos desharemos de éste y volveremos a intentarlo” (Somerville, 2008, párr. 10)⁶, por lo que se está poniendo en práctica una nueva eugenesia o aborto selectivo de los fetos con síndrome de Down (Amor Pan, 2009)⁷.

En efecto, hoy en día se habla del aborto eugenésico como un derecho de la mujer a eliminar un feto defectuoso, en virtud de un derecho al bienestar, ya que ese feto será un adulto que acarreará numerosas cargas para la mujer. Así se apela al “derecho al niño sano”, que se supone como parte esencial del bienestar de la maternidad.

Además, está cristalizando el pensamiento de que abortar fetos con discapacidades es una forma de altruismo (Bromage, 2006⁸; Requena Meana, 2008⁹), amparándose en la “compasión” y en la “paternidad responsable”. Y ese “falso paternalismo” y “falsa compasión” por los que se cree que la IVE de un niño con síndrome de Down se realiza en beneficio de la criatura portadora de la trisomía, va en contra de todas las consideraciones sobre los derechos de las personas con discapacidad (Moreno Villares, 2013)¹⁰.

Por su parte, el Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI, 2009) afirma que el aborto por causas eugenésicas es contrario a la Convención de la ONU sobre Derechos de las Personas con Discapacidad (2006), y sus representantes han expuesto que: “defender el llamado aborto eugenésico, practicado para evitar el nacimiento de una persona con discapacidad, equivale a defender que la vida de una persona con discapacidad es inferior en valor a la de una persona sin discapacidad, y por tanto se consiente un trato menos favorable” (párr.6).

Es evidente que sin una información equilibrada y realista de lo que es el síndrome de Down (Schwartz & Ve-

1 Skotko, B.G. (2005). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115, 64-77.

2 Flórez, J. (2007). Diagnóstico prenatal del síndrome de Down y aborto voluntario. *Revista Síndrome de Down*, 24, 71-79.

3 Kramer, R. L., Jarve, R. K., Yaron, Y., & Johnson, M. P. (1998). “Determinants of parental decisions alter prenatal diagnosis of Down syndrome”. *American Journal of Medical Genetics*, 79, 172-174.

4 Moreno Villares, J. M. (2013). Los niños diferentes. Diagnóstico prenatal y eutanasia. *Digital Reasons*. Colección para el s. XXI. En <http://www.digitalreasons.es/>

5 Rousseau, T., & Amar, E. (2010). “Variations in the prevalence of Down syndrome in French population between 1978 and 2005”. *Journal de gynécologie, obstétrique et biologie de la reproduction* (Paris) 39, 290-296.

6 Somerville, M. (diciembre, 2008). Los dilemas del diagnóstico prenatal. ¿Diagnóstico o caza del discapacitado? *Aceprensa*, 138.

7 Amor Pan, J. R. (2009). Informar no es persuadir y mucho menos manipular: la opción del aborto eugenésico. *Revista Síndrome de Down*, 26, 16-25.

8 Bromage, D. I. (2006). Prenatal diagnosis and selective abortion: a result of the cultural turn? *Journal of Medical Ethics*, 32, 38-42.

9 Requena Meana, P. (2008). Dignidad y autonomía en la bioética norteamericana. *Cuadernos de Bioética*, 19(2), 255-270.

10 Moreno Villares, J. M. (2013). *Los niños diferentes. Diagnóstico prenatal y eutanasia*. Digital Reasons. Colección para el s. XXI. En <http://www.digitalreasons.es/>

llody, 2016; Flórez, 2017)¹¹ la madre no puede tomar una decisión realmente autónoma y libre (Dixon, 2008)¹² ya que, en ocasiones, la madre se encuentra bajo la presión de las personas que le rodean y que le generan una gran ansiedad e incapacidad para decidir. Por consiguiente, la calidad y la cantidad de información proporcionada por los profesionales después de recibir un diagnóstico prenatal de síndrome de Down es un factor importante que influye en la decisión de los padres (Reed & Berrier, 2016)¹³.

Revisando la literatura, se encuentran numerosos estudios en los que se constata que la percepción que tienen las madres sobre la manera de comunicar el diagnóstico prenatal y postnatal de síndrome de Down por parte de los profesionales sanitarios no es adecuada (Cunningham et al., 1984¹⁴; Hedov et al., 2002¹⁵; Special Olympics, 2007¹⁶; Skotko & Canal, 2004¹⁷; Skotko B.G., 2005¹⁸; Baena Molina, 2008¹⁹; Nelson Goff et al. 2013²⁰; Torres & Maia, 2009²¹; Bastidas & Alcaráz, 2011²²).

11 Schwatz, E., & Vellody, K. (2016). Prenatal risk assessment and diagnosis of Down syndrome: Strategies for communicating well with patients. *American Medical Association Journal of Ethics*, 18(4), 359-364.

12 Dixon, D. P. (2008). Informed consent or institutionalized eugenics? How the medical profession encourages abortion of fetuses with Down Syndrome. *Issues Law Medicine*, 24(1), 3-59.

13 Reed, A.R., & Berrier, K.L. (2016). A Qualitative study of factors influencing decision-making after prenatal diagnosis of Down syndrome. *Journal of Genetic Counseling*. Publicación online. DOI 10.1007/s10897-016-0061-8.

14 Cunningham, C. C., Morgan P. A., & McGucken, R. B. (1984). Down's syndrome: is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable? *Dev Med Child Neurol*, 26, 33-39.

15 Hedov, G., Wikblad, K., & Anneren, G. (2002). First information and support provided to parents of children with Down syndrome in Sweden: clinical goals and parental experiences. *Acta Pædiatr*, 91(12), 1344-1349.

16 Special Olympics. (2007). The health and health care of people with intellectual disabilities. Recuperado de www.specialolympics.org/uploadFiles/LandingPage/WhatWeDo/Research_Studies_Description_Pages/policy_paper_Health.pdf.

17 Skotko, B. G., & Canal, R. (2004). Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 21, 54-71.

18 Skotko, B.G. (2005). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115, 64-77.

19 Baena Molina, R. (2008). Narrativas y eugenesia: la perspectiva de la madre. *Cuadernos de Bioética*, 19(67), 595-603.

20 Nelson Goff, B. S., Springer, N., Cline Foote, L., Frantz, C., Peak, M., Tracy, C., Veh,T., & Cross, K. A. (2013). Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellect Dev Disabil*, 51(6), 446-57. doi: 10.1352/1934-9556-51.6.446.

21 Torres, L., & Maia, E. (2009). Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de síndrome de Down. *Revista Chilena de Pediatría*, 80(1), 39-47.

22 Bastidas, M., & Alcaraz, G. M. (2011). Comunicación de la noticia del nacimiento de un niño o niña con Síndrome de Down: el efecto de una predicción desalentadora. *Rev. Fac. Nac. Salud Pública*, 29(1), 18-24.

Así mismo, los diversos estudios realizados con muestra de profesionales sanitarios y estudiantes de medicina, reflejan la imperiosa necesidad de formación sobre la comunicación del diagnóstico. En efecto, en los estudios de medicina existe poca formación sobre cómo ofrecer un diagnóstico prenatal adecuado (Cleary-Goldman et al., 2006²³; Wetz, 2000²⁴; Driscoll, 2009²⁵; Dogan et al., 2016²⁶) y sobre las características de las personas con discapacidad (Special Olympics, 2007)²⁷. Como afirma Flórez (2017)²: “dar la primera noticia constituye el primer acto terapéutico, teniendo presente que la terapéutica –no el diagnóstico– es la razón de ser de la profesión sanitaria” (p.12).

Además, en los distintos estudios (Gammons, Sooben y Heslam, 2010²⁸; Sheets, Best, Brasington & Will, 2011²⁹), se han observado discrepancias entre la visión y las experiencias de los profesionales sanitarios y de los padres, en lo que se refiere a la información que se proporciona a estos últimos sobre el síndrome de Down.

En definitiva, la manera de comunicar el diagnóstico de síndrome de Down en los distintos países, no es adecuada, a pesar de que existen recomendaciones de los expertos (Skotko, Capone, & Kishnani, 2009³⁰; Skotko,

23 Cleary-Goldman, J., Morgan, M. A., Malone, F. D., et al. (2006). Screening for Down syndrome: practice patterns and knowledge of obstetricians and gynecologists. *Obstet Gynecol*, 107(1): 11-17.

24 Wertz, D. C. (2000). Drawing lines: notes for policymakers. En E. Parens & A. Asc (Eds.), *Prenatal testing and disability rights* (pp.261-287). Washington, DC:Georgetown University Press.

25 Driscoll, D. A., Morgan, M. A., & Schulkin, J. (2009). Screening for Down syndrome: changing practice of obstetricians. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*, 200, 459.e1-459.e9. doi: 10.1016/j.ajog.2008.12.027

26 Dogan, D.G., Kutluturk, Y., Kivilcim, M., & Canaloglu, S.K. (2016). Communication skills of residents to families with Down syndrome babies. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 114, 521-525. Dx.doi.org/10.5546/aap.2016.eng.521.

27 Special Olympics. (2007). The health and health care of people with intellectual disabilities. Recuperado de www.specialolympics.org/uploadFiles/LandingPage/WhatWeDo/Research_Studies_Description_Pages/policy_paper_Health.pdf.

28 Gammons, S., Sooben, R. D., & Heslam, S. (2010). Support and information about Down's syndrome. *British Journal of Midwifery*, 18(11), 700-709.

29 Sheets, K., et al. (2011). Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the National Society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 20, 432-441.

30 Skotko, B. G., Capone, G., & Kishnani, P. (2009). Postnatal diagnosis of Dow syndrome: Synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics*, 124, e751-e758. doi:10.1542/peds.2009-0480

Kishnani, & Capone, 2009)³¹ y de las distintas asociaciones como la National Society of genetic counselors (Sheets et al, 2011³²; Devers et al, 2013³³). En España, el estudio de Skotko y Canal (2004)³⁴ refleja el descontento de las madres. Por consiguiente, teniendo en cuenta el avance de las técnicas de diagnóstico prenatal y la promulgación de la ley eugenésica (Ley Orgánica 2/2010), en este estudio se quiso conocer el relato de las madres sobre su experiencia personal cuando reciben un diagnóstico de síndrome de Down.

2. Material y métodos

2.1. Diseño del estudio

Se ha llevado a cabo un estudio descriptivo transversal.

2.2. Ámbito

Este trabajo de investigación se ha centrado en las asociaciones y fundaciones de síndrome de Down de ámbito nacional. En concreto, el ámbito de trabajo se ha focalizado en Down España, Down Madrid, Fundación Garrigou y Talita Madrid.

2.3. Población

La población objeto de estudio son madres de niños con síndrome de Down asociadas a Down España, Talita Madrid y Down Madrid. En el estudio participaron un total de 35 asociaciones, aproximadamente.

2.4. Criterios de inclusión

Madres de niños con síndrome de Down nacidos en el territorio español entre el año 2002 y el 2013 in-

clusive. También se incluyen en la muestra las madres embarazadas con diagnóstico prenatal de síndrome de Down. Criterios de exclusión: padres y demás familiares. Madres de niños nacidos antes del 2002. Niños con otras cromosomopatías distintas a la trisomía 21. Madres de niños con síndrome de Down nacidos fuera de España.

2.5. Tamaño muestral

Se estima que el tamaño de la muestra fue de 1400 madres aproximadamente (madres a las que se les ha enviado la encuesta).

El número total de encuestas contestadas (número de cuestionarios de una encuesta con al menos una pregunta contestada) fue de 400, 29 de ellos cumplimentadas en formato impreso, lo que representa el 28,57% aproximadamente. Se eliminaron 48 encuestas por no cumplir los criterios de inclusión en la muestra como son: los niños nacidos antes del año 2002 (12), los niños nacidos fuera de España (2) y las encuestas cumplimentadas por el padre (21), no la madre. Así mismo se eliminaron 13 encuestas por falta de información contenida en el mismo. El número total de encuestas válidas es 352 (muestra de análisis).

2.6. Variable resultado

Para la obtención de datos se ha utilizado como técnica de investigación la encuesta. La encuesta original fue diseñada por Skotko y Canal (2004)¹⁵, validada y aplicada en Estados Unidos y en España en el año 2002. La encuesta se desarrolló en parte a partir de los datos de Helm y col (1988)³⁵, y fue revisada por un panel de expertos en discapacidad formado por un pediatra, un psiquiatra, un padre, una hermana, un investigador en medicina social, un profesional internacional de la salud y un especialista en educación. Se adjuntó una carta para explicar el objeto del proyecto y destacar que la participación era voluntaria. La carta y la encuesta fueron traducidas al español y posteriormente revisadas por el segundo autor. Todos los materiales fueron revisados

31 Skotko, B. G., Kishnani, P., & Capone, G. (2009). Prenatal diagnosis of Down syndrome: How best to deliver the news. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 149A: 2361-2367. doi:10.1002/ajmg.a.33082

32 Sheets, K. B., Best, R. G., Brasington, C. K., & Will, M. C. (2011). Balanced information about Down syndrome: What is essential? *Am J Med Genet Part A*, 155, 1246-1257.

33 Devers, P., Cronister, A., Ormond, K., Facio, F., Brasington, C., & Flodman, P. (2013). Noninvasive prenatal testing/noninvasive prenatal diagnosis: the position of the national Society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 22(3), 291-295.

34 Skotko, B. G., & Canal, R. (2004). Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 21, 54-71.

35 Helm, D. T., Miranda, S., & Chedd, N. A. (1988). Prenatal diagnosis of Down syndrome: mothers' reflections on supports needed from diagnosis to birth. *Ment Retard*, 36, 55-61.

por el Comité de estudios Humanos de la Harvard Medical School. Cada madre recibió la carta, la encuesta y un sobre con dirección y sello.

La encuesta recoge datos cualitativos y cuantitativos a partir de preguntas sí/no, preguntas de respuesta libre, y una serie de afirmaciones (p. ej., "Mi médico destacó los aspectos positivos de los niños con síndrome de Down"), pidiendo a la madre que puntuara su nivel de acuerdo con la afirmación en una escala Likert de 1 a 7, siendo "7: estoy muy de acuerdo", "4: neutro" y "1: en total desacuerdo". Las afirmaciones abarcaban temas tales como la prueba triple, la amniocentesis, material escrito sobre el síndrome de Down, decisión de continuar el embarazo, cuidado prenatal y cuidado postnatal. La encuesta de Canal y Skotko se aplicó entre julio y agosto del año 2002 y en el estudio actual se seleccionaron a las madres que tuvieron a sus hijos entre el año 2002 y el 2013 (de enero a septiembre inclusive), por lo que ha podido darse un solapamiento de casos (de enero a julio de 2002).

En el presente estudio se administró la encuesta original, pero con alguna modificación en la terminología empleada en lo que se refiere a las técnicas diagnósticas debido a los avances de la ciencia. Tales modificaciones fueron realizadas con la autorización de los autores y con la valoración de expertos en la materia. La encuesta resultante se denominó "Comunicación del diagnóstico de síndrome de Down" y fue administrada en formato online y en Word en el caso de madres que no estuvieran familiarizadas con el uso de los ordenadores.

2.7. Variables independientes

Se recogieron el sexo y la edad del niño. Así mismo se preguntó sobre la edad, la raza de la madre, el nivel educativo y su nivel de ingresos económicos, la religión que profesa y la comunidad autónoma en que recibió la atención médica. En cuanto a la historia obstétrica, la edad en la que tuvo su hijo con Síndrome de Down y cuántos embarazos ha tenido.

2.8. Análisis estadístico

Para el análisis estadístico de los datos cualitativos (preguntas abiertas) se utilizó la metodología de la ca-

tegorización de las respuestas por parte de dos observadores de manera independiente. Para el cálculo de la fiabilidad entre observadores se utilizó el índice Kappa de Cohen junto a su intervalo de confianza al 95% (IC 95%). En la categorización de las respuestas obtenidas en las distintas preguntas abiertas del cuestionario, se llegó a un grado de concordancia entre observadores entre "moderada y casi perfecta", según la clasificación de Landis y Koch (1977)³⁶. Posteriormente, se realizó el cálculo de la distribución de frecuencias. Las categorías resultantes fueron agrupadas en macro categorías: experiencia prenatal positiva, experiencia prenatal negativa, experiencia postnatal positiva y experiencia postnatal negativa, sugerencias durante las pruebas de confirmación, sugerencias sobre el apoyo prenatal y sugerencias sobre el material impreso.

3. Resultados

3.1. Descripción de la población

La muestra de madres procedía de las distintas Comunidades Autónomas de España. De las 352 encuestas válidas, el 33% pertenecía a Madrid y el resto a comunidades como: Andalucía (10,7%), Aragón (5,1%), Asturias (0,6%), Cataluña (10,6%), Castilla-La Mancha (5,5%), Castilla y León (7,6%), Extremadura (0,3%), Galicia (7,1%), La Rioja (0,6%), Levante (10,2%), Murcia (0,3%), Navarra (3,1%) y País Vasco (0,8%). La media de edad de las madres fue de 40,3 años (DE=4,78, N=296). La mayoría era de raza caucásica, católicas 77,3%, el 20,2 % había terminado el bachillerato, el 47% había realizado estudios universitarios y el 16,9% era máster. El 57,3% de los hijos con síndrome de Down eran varones y el 42,7% mujeres. Aunque la encuesta incluía una pregunta sobre ingresos económicos, el escaso número de respuestas no permitió hacer un análisis estadístico. La edad media de las madres cuando tuvieron a su hijo con síndrome de Down fue de 35,34 años y el 50% tuvieron entre 2 y 3 embarazos. La edad media de los niños en el momento de realizarse la encuesta fue de 4,8 años (DE=3,2).

36 Landis, J.R., & Koch, G.G. (1977). The Measurement of Observer Agreement for Categorical Data. *Biometrics*, 1(33), 159-174.

3.2. Resultados cualitativos

El cuestionario contiene preguntas abiertas, tal y como aparecen en la tabla 1, en las que se pide a la madre que relate sus experiencias y sus sugerencias acerca del todo el proceso de comunicación prenatal y postnatal de síndrome de Down. Cada una de las respuestas fue clasificada por categorías para poder realizar una cuantificación de los resultados.

Tabla 1.

Preguntas abiertas referidas a las experiencias y sugerencias de las madres

PREGUNTAS ABIERTAS: EXPERIENCIAS Y SUGERENCIAS
¿Qué tipo de material impreso se le dio sobre el síndrome de Down?
Su médico, genetista, enfermera o miembro del equipo clínico, ¿hicieron algo que le molestara o enfadara? ¿Puede describir la situación?
Su médico, genetista, enfermera o miembro del equipo clínico, ¿hicieron algo que le ayudara mucho? ¿Qué fue?
Describa o explique cualquier otro aspecto de su cuidado prenatal o de su embarazo que Ud. considere importante, sea positivo o negativo. ¿Hay algún incidente o situación que le gustaría relatar?
¿Cómo hubiera podido ser mejor todo el proceso de la prueba (de confirmación)?
Qué tipo de material impreso hubiera querido recibir, pero no se le dio, después de haberse enterado de los resultados de las pruebas de riesgo o de las pruebas de confirmación indicando que esperaba un hijo con el síndrome de Down?
Si usted recibió apoyo prenatal, ¿Cómo hubiera podido ser mejor? Haga una lista de sugerencias.

En las tablas 2 a la 5 inclusive se recogen mediante categorías las experiencias tanto positivas como negativas narradas por las madres durante el diagnóstico prenatal y postnatal.

En lo que se refiere a las experiencias prenatales negativas (tabla 2) descritas por las madres, se puede destacar la narración de 25 madres que se encontraron con médicos que les *propusieron y/o presionaron para interrumpir el embarazo* como se narra a continuación: “Cuando los resultados de los marcadores dieron altos, la ginecóloga nos mandó al departamento para el tema de la amniocentesis y fue horrible. De lo único que nos habló el médico fue de la interrupción voluntaria del embarazo. No nos dio ninguna orientación sobre el síndrome de Down, nos dijo que con la amniocentesis no había ningún riesgo hasta que le dijimos que a nuestra niña no la pensábamos matar. Y lo más fuerte fue que a consecuencia de que mis pruebas se perdieron, le comentamos que nos pasaríamos de la fecha legal para abortar, entonces nos dijo que no nos preocupáramos que se cambiarían las fechas”. “Únicamente contar que visité a un endocrino que cuando supo mi diagnóstico de síndrome de Down y a pesar de que le dije cuál era nuestra decisión, empezó a hablar sin parar ¡intentaba convencerme de que debía interrumpir el embarazo! Qué falta de discreción, que entrometido, y vaya visión tan negativa sobre el síndrome de Down...” “Durante mi embarazo tuve mucha presión para que me hiciera la amniocentesis y otras pruebas de detección, te empujaban a ello y a abortar”. “Al dar la noticia el médico me citaba para al día siguiente volver y abortar. No quedaba plazo legal para hacerlo. Fue monstruosamente frío”.

Otras madres mostraron su enfado ante la *equivocación y/o ocultamiento del diagnóstico*: “El resultado del triple cribado salió 1/300 y la ginecóloga me informó de que era riesgo muy bajo y que no necesitaba hacerme amniocentesis. Yo no lo cuestioné porque confié en ella. Pero creo que me ocultó la posibilidad de que mi hija tuviera síndrome de Down, como así fue”. “Me enteré de que mi hijo era síndrome de Down porque me lo dijo mi marido después de nacer el niño, mientras dos enfermeras estaban en la puerta con el niño, esperando a ver mi reacción. Incluso me preguntaron si quería verlo. Siempre pensé que el tocólogo que me hacía las revisiones y las ecografías sabía que el niño tenía algo pero nunca me dijo nada, pese a que yo le preguntaba”.

Por otra parte, es importante resaltar también el descontento de las madres ante los *falsos negativos* de síndrome de Down que les hizo tener unas expectativas poco realistas. Así, podemos destacar las siguientes afirmaciones: "Creo que las ecografías y el análisis de sangre crean falsas expectativas, porque en ambos casos los resultados fueron que mi hijo no tenía síndrome de Down; hubiese preferido no hacerlos". "Yo llevé un embarazo sin ningún tipo de problemas, pero me gustaría que me hubieran explicado que el cribado no era una prueba fiable, ya que a nosotros nos dio nivel bajo y por eso no me realizaron la otra prueba; por lo que para nosotros fue toda una sorpresa la noticia el día del parto". Los resultados del triple cribado fueron negativos, "falso negativo", por lo que no se pensó en síndrome de Down".

Además, algunas madres se quejan de *falta de información*: "Fui por alto riesgo, ya que tenía problemas hormonales; y el endocrino, al enterarse de mi estado de embarazo, me envió a alto Riesgo. Cuando acudes eres un expediente, parece que cuando te dan los documentos de las diferentes pruebas, que ya debes de saber lo que te van hacer. Tú vas con tu ilusión de madre y sales en dos minutos con una sensación de tener muchas dudas, que no te han explicado. En ningún momento me explicaron qué era el triple cribado, era un simple prueba más. Yo no supe que mi hijo tenía Down hasta que nació, según ellos las pruebas eran correctas, no te dan informe por escrito". "Después de recibir los resultados de la prueba de las 15 semanas, el ginecólogo, que no me había informado anteriormente del tipo de prueba que me hacía, me dijo que tenía cinco minutos para pensarme si me hacía la amniocentesis".

También es importante destacar la experiencia de las madres de sentirse *presionadas para hacerse las pruebas prenatales*: "La amniocentesis se planteaba como una prueba imprescindible. Tuve que firmar varios papeles al negarme a someterme a esa prueba. Al nacer el niño, lo único que les preocupaba era saber si había firmado esos papeles. Se generó un vacío grande a mi alrededor". "El genetista dio por hecho que iba

a interrumpir el embarazo. El ginecólogo me reservó cita para hacerme la amniocentesis sin preguntarme si quería hacerla".

Algunas madres echaron de menos *el apoyo psicológico, el trato personal y la empatía* durante el periodo prenatal: "Solo recuerdo la indiferencia de la mayoría de los médicos". "Me hubiera gustado tener más apoyo psicológico durante los últimos meses de embarazo...". "Falta de profesionalidad, información y empatía con la situación, sobre todo de los médicos".

Tabla 2

Categorías que recogen las respuestas de las 108 madres que expresaron su experiencia prenatal negativa con los profesionales sanitarios

Experiencia prenatal negativa	Nº de casos*
Negar, no apoyar o no ofrecer amniocentesis u otras pruebas de diagnóstico prenatal	14
Presionar para hacer pruebas prenatales	17
Trato frío en el diagnóstico prenatal y/o seguimiento embarazo	6
Proponer y /o presionar para interrupción voluntaria del embarazo	25
Equivocarse y/u ocultamiento de diagnóstico prenatal	24
Todo muy negativo	1
Comunicación diagnóstica negativa	3
Mal seguimiento embarazo	11
Falta de apoyo psicológico, trato impersonal, no empatía	10
Falta de información	12
Excesivo control: ansiedad	1
Falso negativo, falsas expectativas	16
Ansiedad ante diagnóstico prenatal positivo	3
Hacerle sentir culpable por tener un niño con síndrome de Down	2

*El nº de casos no coincide con la "n" porque algunas respuestas contienen más de una categoría.

Tabla 3

Categorías que recogen las respuestas de las 28 madres que expresaron su experiencia prenatal positiva con los profesionales sanitarios

Experiencia prenatal positiva	Nº de casos*
Todo correcto	4
Seguimiento de embarazo positivo	1
Comunicación diagnóstica positiva	1
Apoyo psicológico de los profesionales ante la decisión de continuar el embarazo	18
Apoyo familiar	6

En lo que se refiere a las experiencias prenatales positivas (tabla 3) descritas por las madres, resalta el *apoyo de los profesionales sanitarios* a continuar con el embarazo: "Las visitas a la consulta de mi médico me ayudaron mucho, me sentí segura de mi decisión, apoyada y comprendida. Su cercanía sin atosigar, sus palabras sin aturdir, su apoyo sereno....". "Me apoyaron desde el primer momento en seguir adelante con el embarazo, si eso era lo que yo quería hacer". "Mi médico que me llevó el embarazo, fue una auténtica maravilla por su imparcialidad y por su humanidad al saber que decidíamos tener a nuestra hija".

Algunas madres hicieron hincapié en el *apoyo recibido de los familiares*: "Lo más positivo por supuesto fue el gran apoyo de nuestra familia".

De las experiencias postnatales negativas (tabla 4) destaca la *comunicación brusca y fría* del diagnóstico y, en ocasiones, las *malas maneras* de los profesionales sanitarios: "Yo aún no sabía que era Down y fue el médico que estaba ese día de guardia el que, al preguntarle que cómo estaba Daniel, me dijo de muy malas formas que cómo iba a estar si era un niño con síndrome Down. Yo le pregunté si estaba seguro, y él se fue para la incubadora y cogiendo la cabeza al niño, me mostró la cara de malas maneras, diciéndome: ¿no lo ve?". "Un MIR fue quién nos avisó que el niño tenía síndrome de Down en el paritorio. Se hizo de una

forma muy brusca". "Cuando me iban a entregar al niño, abrieron la puerta de la habitación a la mitad, metieron la cuna del niño, y me dijeron, su hijo tiene un síndrome, y cerraron la puerta".

Tabla 4

Categorías que recogen las respuestas de las 163 madres que expresaron su experiencia postnatal negativa con los profesionales sanitarios

Experiencia postnatal negativa	Nº de casos*
Actitud negativa hacia la madre/padre por tener un niño con síndrome de Down; hacerle responsable	14
Separación del hijo tras el nacimiento	15
Comunicación brusca y fría del diagnóstico/malas maneras	63
Comunicación tardía del diagnóstico postnatal (ocultamiento)	32
Comunicación del diagnóstico a un progenitor	32
Comunicación del diagnóstico en ausencia del niño	3
Resaltar solo las patologías; dar el pésame, sentir compasión	21
Falta de interés y de apoyo emocional e indiferencia/neutralidad	25
Falta de conocimientos y de información verbal o escrita sobre el síndrome de Down	40

*El nº de casos no coincide con la "n" porque algunas respuestas contienen más de una categoría.

32 madres sintieron que la *comunicación* del diagnóstico fue *tardía* y, en ocasiones voluntaria, "El genetista tardó muchos días en recibirnos. Era una persona muy ocupada. Decían que pasaría un día por la habitación y no pasaba. Era una entrevista que esperábamos con mucha ansiedad, pues teníamos muchas preguntas que hacerle". "Ninguno quería darme la noticia en el Hospital, hablaban de una "duda razonable".

Además, algunos profesionales sanitarios dieron el *pésame* a las madres, sintieron *compasión* o *resaltaron* solo las *patologías* cuando nacieron sus hijos con síndrome de Down: “Una pediatra de neonatos me comentó que no me pusiera a mi hija al pecho porque no succionaría. Si lo hizo”. “El ginecólogo nos dijo: “lo siento”.

40 madres echaron de menos *información* y *formación de los profesionales* sobre el síndrome de Down: “Creo que los médicos no están preparados ni formados para esta situación”.

32 madres lamentaron recibir el *diagnóstico por separado*, ya sea solo al padre o a la madre: “Se llevaron a su padre y le soltaron la noticia a bocajarro. Lo ideal habría sido que nos lo dijeran a los dos juntos y con la mayor delicadeza posible, pero no fue así”. “Lo primero, en el paritorio, el por qué no me había hecho la amniocentesis”.

En algunos casos las madres percibieron una *actitud negativa* hacia ella o su marido por tener un niño con síndrome de Down; y les pareció que les hacían *sentir responsables* de ello: “Una enfermera me dijo, a las pocas horas de nacer mi hijo, que cómo había dejado nacer a mi hijo, con los adelantos que hay ahora”.

En cuanto a las experiencias postnatales positivas de las madres (tabla 5), 126 madres informaron haber sido tratadas con *amabilidad*, empatía, apoyo, optimismo, e incluso, en algún caso, recibieron la enhorabuena: “cuando mi hija nació todo el equipo de neonatales se volcó con nosotros, nos dieron ánimos, nos hablaron de todo lo positivo del síndrome de Down, de que nuestra hija era lo mejor que nos había pasado. Tuvimos un gran apoyo desde las auxiliares, enfermeras, médicos, etc.”

Por otro lado, a 41 madres se les facilitó el *contacto* con alguna *Asociación* de síndrome de Down (“las enfermeras y el neonatólogo me facilitaron teléfonos de asociaciones y atención temprana”) y con alguna *trabajadora social*. A 14 madres se les dio el *contacto con familias* de niños con las mismas características: “Concertar entrevista ya en el hospital con el programa padre a padre de Asindown”. “Presentarnos a una niña de tres años con síndrome de Down que estaba en el hospital para una revisión”. Además, 41 madres se sintieron satisfechas por haber recibido *información positiva* (verbal

y/o escrita): “la matrona y algún pediatra nos habló de lo positivo de tener un hijo con síndrome de Down”.

Tabla 5

Categorías que recogen las respuestas de las 159 madres que expresaron su experiencia postnatal positiva con los profesionales sanitarios

Experiencia postnatal positiva	Nº de casos*
Contacto padres-hijo al nacer	5
Comunicación temprana del diagnóstico	3
Comunicación a ambos padres	5
Comunicación del diagnóstico en presencia del niño	3
Buen trato: amabilidad, empatía, apoyo, optimismo, tranquilidad, dar la enhorabuena	126
Información positiva verbal y/o escrita sobre el síndrome de Down	29
Información y/o contacto con asociaciones de SD, psicóloga, trabajadora social	41
Contacto con niños con síndrome de Down y sus familiares	14
Interés sobre la salud del niño y/o ayuda en la lactancia	9

*El nº de casos no coincide con la “n” porque algunas respuestas contienen más de una categoría

En lo que se refiere al material impreso, 19 madres respondieron a esta cuestión, de las cuales, 12 madres informaron de que *no* se les dio material impreso sobre el síndrome de Down. En cuatro casos las madres recibieron documentación *sobre links, webs y bibliografía*. Solo en dos casos las madres recibieron un *folleto de la Asociación* síndrome de Down, y en uno solo recibieron el *teléfono* de alguna *Asociación*. Otra madre resaltó que el material que recibió sobre el síndrome de Down reflejaba *solo los aspectos negativos*: “lo que más me molestó cuando fui el primer día a mi pediatra es que te dan un libro de los niños con síndrome de Down en el

que pueden tener todo lo peor del mundo. Menos mal que al final no es cierto ni la mitad de la mitad. Se podrían ahorrar el libro, a mi parecer". Una madre informó recibir un papel para *abortar*.

A continuación se recogen las sugerencias de las madres, referidas a cómo podría haber sido mejor todo el proceso de comunicación de diagnóstico de síndrome de Down. Después de los resultados positivos de las pruebas (riesgo y/o confirmación), las madres **hubieran querido recibir material impreso** con *información* general sobre el síndrome de Down y que fuese *realista y positivo*. Algunas madres echaron de menos el *teléfono de Asociaciones* (9 madres), el *teléfono de padres* (2 madres) y *folletos informativos* (3 madres).

Como señaló una madre: "En el momento de recibir los resultados del triple "*screening*", hubiera ayudado que nos proporcionaran material didáctico sobre el síndrome de Down (lo que pueden llegar hacer o no, educación, integración, el impacto en la familia...), para que no hubiera sido tan traumático al conocer la noticia en el parto".

Cuando las madres hicieron sugerencias sobre **cómo podía haber sido mejor el proceso de la prueba de confirmación**, destacaron la necesidad de recibir una *visión positiva* del síndrome tanto verbal como escrita, y la necesidad de *formar a los profesionales* para que sean más humanos.

En lo que respecta a las sugerencias sobre cómo podía haber sido mejor el **apoyo prenatal**, las madres volvieron a insistir en la necesidad de *recibir información equilibrada* (aspectos positivos y negativos) sobre el síndrome de Down, un mayor *apoyo psicológico, optimismo, delicadeza, actitud de escucha, claridad en la comunicación diagnóstica y no presuponer el aborto*.

El testimonio siguiente recoge muy bien distintas sugerencias recogidas en líneas anteriores: "Me hubiese gustado recibir más información. Ni la propia genetista que estuvo encantadora, nos explicó bien en qué consistía la trisomía, y el mosaicismo. En el hospital las asistentes sociales estaban también muy desinformadas. Con los pediatras del Centro de salud al principio no tuvimos mucha suerte, pues nos remitían por un constipado a urgencias alegando que de síndrome de Down no sabían mucho".

4. Conclusiones

En general, las madres no están satisfechas con la manera en la que se les ha comunicado el diagnóstico de síndrome de Down, siendo más desfavorable el prenatal, tal y como reflejan sus relatos personales. Por consiguiente, resulta prioritario elaborar protocolos de comunicación del diagnóstico de síndrome de Down siguiendo las conclusiones aportadas por los distintos estudios y expertos.

Agradecimientos

Los autores quieren agradecer a Brian Skotko y a Ricardo Canal por autorizar el uso de su encuesta así como por sus sugerencias sobre la actualización de la misma. Así mismo se agradece la colaboración en el envío de los cuestionarios a Down España, Down Madrid, Fundación Garrigou y Talita Madrid. Además este estudio se ha podido llevar a cabo gracias a la condición especial de ONG concedida por la empresa de soporte informático Encuestafacil.com

Referencias

- Amor Pan, J. R. (2009). Informar no es persuadir y mucho menos manipular: la opción del aborto eugenésico. *Revista Síndrome de Down*, 26, 16-25.
- Baena Molina, R. (2008). Narrativas y eugenesia: la perspectiva de la madre. *Cuadernos de Bioética*, 19(67), 595-603.
- Bastidas, M., & Alcaraz, G. M. (2011). Comunicación de la noticia del nacimiento de un niño o niña con Síndrome de Down: el efecto de una predicción desalentadora. *Rev. Fac. Nac. Salud Pública*, 29(1), 18-24.
- Bromage, D. I. (2006). Prenatal diagnosis and selective abortion: a result of the cultural turn? *Journal of Medical Ethics*, 32, 38-42.
- Cleary-Goldman, J., Morgan, M. A., Malone, F. D., et al. (2006). Screening for Down syndrome: practice patterns and knowledge of obstetricians and gynecologists. *Obstet Gynecol*, 107, 11-17.
- Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (18 de febrero de 2009). El Cermi pide que

- se suprime el aborto eugenésico. *El Mundo*. Recuperado de <http://www.elmundo.es/elmundo/2009/02/18/solidaridad/1234978579.html>
- Cunningham, C. C., Morgan P. A., & McGucken, R. B. (1984). Down's syndrome: is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable? *Dev Med Child Neurol*, 26, 33-39.
- Devers, P., Cronister, A., Ormond, K., Facio, F., Brasington, C., & Flodman, P. (2013). Noninvasive prenatal testing/noninvasive prenatal diagnosis: the position of the national Society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 22(3), 291-295.
- Dogan, D.G., Kutluturk, Y., Kivilcim, M., & Canaloglu, S.K. (2016). Communication skills of residents to families with Down syndrome babies. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 114, 521-525. [Dx.doi.org/10.5546/aap.2016.eng.521](https://doi.org/10.5546/aap.2016.eng.521).
- Driscoll, D. A., Morgan, M. A., & Schulkin, J. (2009). Screening for Down syndrome: changing practice of obstetricians. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*, 200, 459.e1-459.e9. doi: 10.1016/j.ajog.2008.12.027
- Flórez, J. (2007). Diagnóstico prenatal del síndrome de Down y aborto voluntario. *Revista Síndrome de Down*, 24, 71-79.
- Flórez, J. (2017). *Síndrome de Down. Comunicar la noticia: el primer acto terapéutico*. Santander: Fundación Iberoamericana Down21.
- Gammons, S., Sooben, R. D., & Heslam, S. (2010). Support and information about Down's syndrome. *British Journal of Midwifery*, 18(11), 700-709.
- Kramer, R. L., Jarve, R. K., Yaron, Y., & Johnson, M. P. (1998). "Determinants of parental decisions alter prenatal diagnosis of Down syndrome". *American Journal of Medical Genetics*, 79, 172-174.
- Hedov, G., Wikblad, K., & Anneren, G. (2002). First information and support provided to parents of children with Down syndrome in Sweden: clinical goals and parental experiences. *Acta Pædiatr*, 91(12), 1344-1349.
- Moreno Villares, J. M. (2013). *Los niños diferentes. Diagnóstico prenatal y eutanasia*. Digital Reasons. Colección para el s. XXI. En <http://www.digitalreasons.es/>
- Nelson Goff, B. S., Springer, N., Cline Foote, L., Frantz, C., Peak, M., Tracy, C., Veh,T., & Cross, K. A. (2013). Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellect Dev Disabil.*, 51(6), 446-57. doi: 10.1352/1934-9556-51.6.446.
- Organización de las Naciones Unidas (diciembre, 2006). Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad.
- Reed, A.R., & Berrier, K.L. (2016). A Qualitative study of factors influencing decision- making after prenatal diagnosis of Down syndrome. *Journal of Genetic Counseling*. Publicación online. DOI 10.1007/s10897-016-0061-8.
- Requena Meana, P. (2008). Dignidad y autonomía en la bioética norteamericana. *Cuadernos de Bioética*, 19(2), 255-270.
- Rousseau, T., & Amar, E. (2010). "Variations in the prevalence of Down syndrome in French population between 1978 and 2005". *Journal de gynécologie, obstétrique et biologie de la reproduction (Paris)* 39, 290-296.
- Sheets, K. B., Best, R. G., Brasington, C. K., & Will, M. C. (2011). Balanced information about Down syndrome: What is essential? *Am J Med Genet Part A*, 155, 1246-1257.
- Sheets, K., et al. (2011). Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the National Society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 20, 432-441.
- Skotko, B.G. (2005). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115, 64-77.
- Skotko, B.G. (2005). Prenatally diagnosed Down syndrome: Mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 192, Issue 3, 670-677.
- Skotko, B. G., & Canal, R. (2004). Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 21, 54-71.

- Skotko, B. G., Capone, G., & Kishnani, P. (2009). Postnatal diagnosis of Down syndrome: Synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics*, 124, e751-e758. doi:10.1542/peds.2009-0480
- Skotko, B. G., Kishnani, P., & Capone, G. (2009). Prenatal diagnosis of Down syndrome: How best to deliver the news. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 149A: 2361-2367. doi:10.1002/ajmg.a.33082
- Somerville, M. (diciembre, 2008). Los dilemas del diagnóstico prenatal. ¿Diagnóstico o caza del discapacitado? *Aceprensa*, 138.
- Special Olympics. (2007). The health and health care of people with intellectual disabilities. Recuperado de www.specialolympics.org/uploadFiles/LandingPage/WhatWeDo/Research_Studies_Description_Pages/policy_paper_Health.pdf.
- Schwartz, E., & Vellody, K. (2016). Prenatal risk assessment and diagnosis of Down syndrome: Strategies for communicating well with patients. *American Medical Association Journal of Ethics*, 18(4), 359-364.
- Torres, L., & Maia, E. (2009). Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de síndrome de Down. *Revista Chilena de Pediatría*, 80(1), 39-47.
- Wertz, D. C. (2000). Drawing lines: notes for policymakers. En E. Parens & A. Asch (Eds.), *Prenatal testing and disability rights* (pp. 261-287). Washington, DC: Georgetown University Press.