

Información equilibrada sobre el síndrome de Down: ¿Qué es lo esencial?

Por Kathryn B. Sheets, Robert G. Best, Campbell K. Brasington, Madeleine C. Will

EN RESUMEN | El artículo explora las perspectivas de los consejeros genéticos y de los padres para establecer un consenso general sobre cuál puede ser la información esencial que se debe suministrar a los padres en esa entrevista clave en la que se expone el síndrome de Down, sea en el diagnóstico prenatal o postnatal. Se comparan las perspectivas sobre la información suministrada en ambas situaciones de diagnóstico prenatal y postnatal, y trata de distinguir entre las necesidades informativas de los padres y la información que los consejeros genéticos ofrecen. Muestra treinta y cuatro puntos que pueden ser considerados como esenciales, sobre los que puede existir un consenso, si bien la importancia de cada punto varía en función del origen: padre o consejero genético.

INTRODUCCIÓN

El diagnóstico de síndrome de Down es a menudo inesperado y sorprendente, y los padres pueden experimentar inicialmente todo un abanico de emociones: profundo shock, culpabilidad, pena. La primera información que los padres reciben y la manera en que se les transmite

afecta a la calidad de la adaptación al diagnóstico y a la posterior toma de decisiones.

La literatura existente se centra en cómo los padres prefieren que se les comunique el diagnóstico de síndrome de Down y qué tipos de información desearían recibir. Las recomendaciones sugieren que se les comunique a los padres estando juntos, en privado y por parte de un clínico experimentado, estando presente el bebé, de una manera afectuosa y directa, ofreciendo información y recursos equilibrados. Ha de ofrecerse información actualizada en lo que atañe a los rasgos físicos, retrasos en el desarrollo, intervención, abanico de resultados e información sobre servicios de apoyo. Con todo, el contenido informativo y las expectativas futuras de las personas con síndrome de Down difieren según sean los profesionales clínicos implicados y las diversas situaciones reales. La información prenatal tiende a ser predominantemente “negativa”, centrándose en las posibles complicaciones médicas, mientras que la información postnatal es más “positiva”, destacando la esperanza hacia el futuro.

Si bien se recomienda una perspectiva equilibrada, pocos estudios tratan de definir lo que constituye esa “información equilibrada”. La información negativa hace referencia a las complicaciones clínicas y a los aspectos que originan rechazo en el síndrome de Down, mientras que la información positiva se refiere al tratamiento, las capacidades para participar en las actividades de la vida, el tratamiento de las complicaciones y la mejoría en la esperanza de vida. Sin embargo no hay consenso ni propuesta de una norma en cuanto a cuáles son los detalles que han de figurar en una descripción equilibrada. Queda justificado, pues, que se considere qué información se ha de dar de forma rutinaria sobre el síndrome de Down, tanto en la situación prenatal como postnatal.

El consejo genético puede formar parte integral del proceso diagnóstico, con los objetivos de fomentar la comprensión de los problemas genéticos, tomar decisiones bien informadas, y ayudar a acoplarse al diagnóstico mediante apoyo emocional. Dado que los consejeros o asesores

K.B. SHEETS

trabaja en la división de Genética Médica, en el Centro Médico de la Universidad de Duke, Durham N.C., USA.
Correo-e: katie.sheets@duke.edu

res genéticos están adiestrados para comunicar información cargada de sensibilidad y emoción, decidimos centrar este estudio en sus propias perspectivas; sin embargo, será preciso completarlas con un enfoque multidisciplinario, con el fin de conseguir la mejor práctica a la hora de participar en un nuevo diagnóstico de síndrome de Down.

A diferencia de anteriores estudios que evalúan tipos de información sobre el síndrome de Down, nuestro estudio encuestó a padres de niños con síndrome de Down y a consejeros genéticos sobre aspectos específicos del diagnóstico. En contraposición con los aspectos médicos en general, preguntamos específicamente sobre la tendencia a la obesidad, los problemas cardíacos, el aumento del riesgo de leucemias, etc. Exploramos las perspectivas de los consejeros genéticos y de los padres para establecer un consenso general sobre la información esencial en una discusión inicial del diagnóstico. Comparamos las perspectivas sobre la información suministrada en ambas situaciones de diagnóstico prenatal y postnatal, y tratamos de distinguir entre las necesidades informativas de los padres y la información que los consejeros genéticos ofrecen.

MATERIALES Y MÉTODOS

PARTICIPANTES

Se distribuyeron las invitaciones a participar en la encuesta online entre los consejeros genéticos y los padres a través de las listas de correo y sitios web de la National Society of Genetic Counselors (NSGC), National Down Syndrome Congress (NDSC) y National Down Syndrome Society (NDSS). Se animó a los participantes a compartir la encuesta con miembros de sus respectivos grupos; por eso, las tasas de respuestas no son directas.

MEDICIÓN

Nuestra encuesta consistió en 100 aspectos o temas del síndrome de Down basados en los muchos aspectos del consejo genético: aparición, recurrencia, herencia, pruebas, tratamiento, prevención y recursos disponibles. En las subsecciones de nuestra encuesta incluimos la genética de esta alteración, criterios diagnósticos y rasgos físicos, complicaciones médicas que van asociadas, discapacidad intelectual y retraso en el desarrollo, pronósticos a largo plazo, impacto sobre la familia, y fuentes y referencias informativas. Nuestra encuesta equilibró las afirmaciones positivas, negativas y neutras en relación con los aspectos sociales, educativos, de desarrollo y clínicos.

Los participantes evaluaron cada ítem informativo como *esencial*, *importante pero no esencial*, *no demasiado importante* a efectos de esa primera reunión sobre el diagnóstico de síndrome de Down. Los consejeros genéticos podían valorar esta sección dos veces: una para posibles padres que recibían un diagnóstico prenatal de síndrome de Down para su hijo *no nacido*, y otra para padres que recibían un diagnóstico postnatal de síndrome de Down para su hijo *recién nacido*.

La encuesta contuvo preguntas demográficas básicas. Se pidió a los padres que compartieran información en relación con su experiencia al recibir el diagnóstico de su hijo: momento del diagnóstico, participación en el consejo genético, cuánta información poseían en el momento del diagnóstico, y el grado de satisfacción en conjunto de su experiencia al recibir el diagnóstico de su hijo.

ANÁLISIS DE LOS DATOS

El análisis de los datos se hizo utilizando el software de Statistical Analysis System (SAS), versión 9.2 del sistema SAS para Windows, Copyright ©2008 SAS Institute, Inc. (Cary, NC), y Microsoft Office Excel 2007, Copyright ©2007 (Redmond, WA). Las respuestas de los consejeros genéticos fueron separadas en el grupo postnatal y prenatal porque puntuaron la informa-

ción en secciones independientes prenatal y postnatal. Las respuestas de los padres fueron estratificadas en el grupo prenatal y postnatal basándose en el momento del diagnóstico de su hijo.

Se calcularon las puntuaciones medias para cada ítem informativo utilizando la escala de Likert: *Esencial* = 3; *Importante pero no esencial* = 2; *No demasiado importante* = 1; *No seguro* = 0. Se identificaron los ítems esenciales como aquellos que recibieron mayoritariamente el rango de *Esencial* por parte de todos los grupos. Se dispusieron las puntuaciones medias en orden de rango para determinar los ítems de máxima puntuación para cada grupo de participantes. La prueba exacta de Fisher identificó las diferencias estadísticamente significativas entre las respuestas de los padres prenatales y postnatales, y para comparaciones múltiples entre respuestas de padres y de consejeros genéticos.

RESULTADOS

PARTICIPANTES CONSEJEROS GENÉTICOS

De los 389 consejeros genéticos que iniciaron la encuesta online, 254 completaron todas las secciones. La mayoría de los consejeros eran mujeres, en su veintena o treintena, y de raza caucásica. La mayoría tenía menos de 10 años de experiencia, trabajaba en hospital (40,3%) o en ambiente académico (37,6%), ofreciendo consejo genético prenatal (38,8%). La mayoría afirma haber tenido algún contacto con personas con síndrome de Down durante su período de formación como graduados (78,9%) y el 58,6% tiene contacto en su práctica diaria. Más de la mitad tiene contacto social y/o familiar con personas con síndrome de Down (55,0%).

PARTICIPANTES PADRES E INFORMACIÓN SOBRE EL DIAGNÓSTICO DE SU HIJO

De los 993 padres que iniciaron la encuesta online, 687 completaron todas las secciones. La mayoría eran madres, de raza caucásica, casadas y tenían formación superior a la del bachillerato. Representaron a todos los Estados de USA salvo uno. La mayoría eran miembros de alguna asociación (77,3%) y la mayoría de los miembros se iniciaron durante la última década (74,3%).

La mayoría de los padres recibieron el diagnóstico postnatalmente (78,7%) y dentro de la última década (64,5%). En la mayoría de los casos recibieron el diagnóstico mediante un pediatra (34,9%) o un obstetra-ginecólogo (25,9%), y de un consejero genético sólo en el 7,6%. Muchos padres recibieron consejo genético pediátrico (46,3%), mientras que el 35,3% no recibió ninguno. Más de la mitad de los padres (56,8%) sintieron que no se les había dado suficiente información sobre el síndrome de Down, y el 50,5% se sintió algo o muy insatisfecho con la experiencia de recibir el diagnóstico de su hijo.

INFORMACIÓN ESENCIAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN TRAS EL DIAGNÓSTICO

Aunque algunos ítems informativos fueron puntuados de forma similar como *esenciales* y aparecieron en los primeros puestos de las listas de cada grupo, hubo diferencias significativas entre las puntuaciones de los grupos. Los consejeros genéticos y los padres identificaron 34 ítems informativos como esenciales para tener en cuenta durante la conversación inicial tras el diagnóstico de síndrome de Down, tanto en la situación prenatal como postnatal. En la tabla 1 se presenta un resumen de los tópicos esenciales.

Estos ítems comprendían temas correspondientes a cada una de las subsecciones de tópicos de la encuesta en relación con la genética, rasgos físicos, complicaciones médicas asociadas, discapacidad intelectual y retraso del desarrollo, previsiones a largo plazo, impacto sobre la familia, y recursos y referencias informativos. Sin embargo, la mayoría de los ítems esenciales estuvieron relacionados con el pronóstico y los recursos informativos. El ofrecimiento de material impreso fue igualmente importante para todos los participantes y es una recomendación que tiene amplio respaldo.

[Tabla I] INFORMACIÓN CONSIDERADA ESENCIAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

*Provocado por material genético extra del cromosoma 21	Empleo en empresas ordinarias
*Diagnóstico ha de ser confirmado por cariotipo	Empleo en centros especiales
Riesgo de recurrencia en futuros embarazos	Vida independiente
*Hipotonía (80%)	Vida en grupos
Una o más anomalías congénitas (50%)	*Tener amigos
*Cardiopatía que posiblemente requiera cirugía (40-60%)	Tener relaciones íntimas
*Alteración gastrointestinal que posiblemente requiera cirugía (12%)	Esperanza de vida entre los 50 y 60 años
*Variabilidad en el grado de discapacidad intelectual, entre leve y moderada	*Mayor la semejanza que la diferencia con otros niños
*Retraso en la adquisición de los hitos del desarrollo	Mayor necesidad de dedicarles tiempo
*Necesidad de fisioterapia	*Grupos locales de apoyo
*Necesidad de terapia ocupacional	*Organizaciones especializadas y páginas web
*Necesidad de logopedia	*Centros de atención temprana
*Necesidad de atención temprana y terapia individual	*Material impreso o escrito
*Participar en deportes, actividades y grupos de la comunidad	*Hojas o folletos informativos
*Inclusión en clases ordinarias	*Libros
*Clases de educación especial	*Contacto con familias que tienen un hijo con síndrome de Down
*Terminar la educación secundaria	Consultar a especialistas

Estos 34 ítems fueron valorados como esenciales por todos los grupos mayoritariamente. El asterisco (*) indica los 22 ítems que se encuentran entre los mejor valorados por todos los grupos.

LA INFORMACIÓN DIFIERE SEGÚN EL CONTEXTO DEL CONSEJO GENÉTICO

El hecho de que existan diferencias significativas entre las respuestas de los consejeros genéticos prenatales y postnatales significa que destacan o valoran la información de forma diferente según que el diagnóstico se haga en situación prenatal o postnatal. La información prenatal tiende a incluir más información clínica y aspectos negativos del diagnóstico: la discapacidad

intelectual, las alteraciones cardíacas y el retraso del desarrollo alcanzaron las puntuaciones más altas. En cambio, la información postnatal se centró en el tratamiento y en el manejo para promover la resiliencia (temple) y la adaptación al diagnóstico. Mientras que el retraso en el desarrollo va puntuado en segundo lugar, la intervención temprana ocupa el primero y parece más en línea con las perspectivas de los padres. La información postnatal demuestra un mayor equilibrio entre la información positiva y la negativa, por cuanto no se limita a dar cuenta de una complicación sino que también ofrece la solución de apoyo para manejarla.

La literatura sobre consejo genético respalda estos papeles diferentes: promoción de la autonomía para tomar decisiones reproductivas en la fase prenatal, en contraste con facilitación de la comprensión y del dominio para manejar y prever situaciones en la fase postnatal. Comprobamos que las opciones reproductivas, los sistemas de vivienda en grupos, la adopción, la esperanza de vida y la capacidad para terminar la educación secundaria sólo puntuaban alto en la lista prenatal. En cambio, los trastornos del tiroides, la pérdida de audición, los problemas de visión, la apnea obstructiva del sueño y los recursos a especialistas eran ítems de gran valor sólo en la lista postnatal. Quizá los factores intrínsecos que se ven implicados en la toma de decisiones expliquen las diferencias entre la situación prenatal y la postnatal.

DIFERENCIAS ENTRE LOS PADRES Y LOS CONSEJEROS GENÉTICOS

Nuestros datos demuestran que la información en el consejo genético postnatal estaba más en línea con las necesidades informativas de los padres. No está claro de qué modo las diferencias entre las respuestas de los padres y las de los consejeros genéticos afectan al ofrecimiento de información sobre el síndrome de Down en la práctica, especialmente si los consejeros genéticos dieron el diagnóstico en menos del 10% de los casos. Se podría suponer que existen disparidades aún mayores entre las perspectivas de los padres y las de otros profesionales médicos que no están adiestrados en las habilidades comunicativas y en el no ser directivos. Estas disparidades explicarían la insatisfacción de los padres con la información recibida y con la experiencia en su conjunto sobre el modo en que recibieron el diagnóstico de síndrome de Down para su hijo.

Hallazgo de especial interés fue la diferencia en importancia dada a la discusión sobre opciones reproductivas tras el diagnóstico de síndrome de Down. En este estudio, el término “opciones reproductivas” se refiere a opciones para manejar el embarazo —continuar o interrumpir el embarazo— y se aplica al embarazo presente o a futuros embarazos en ambas situaciones. Este ítem ocupó el puesto 11º para consejeros genéticos prenatales en comparación con el 65º para consejeros genéticos postnatales, y el 96º y 92º para padres prenatales y postnatales, respectivamente. Tendencia parecida se apreció en relación con la adopción.

No es sorprendente que los consejeros genéticos prenatales se centraran mayoritariamente en las opciones disponibles para manejar el actual y los futuros embarazos. Aun cuando la discusión de opciones reproductivas es algo estándar en términos de atención, no fue esencial para la información inicial dada sobre el diagnóstico. La información reproductiva ha de ser analizada sólo después de que se haya llevado a cabo un diálogo exhaustivo y preciso sobre el síndrome de Down, ya que las decisiones a tomar en relación con la reproducción se basan antes en la información, las percepciones y los valores relacionados con la discapacidad. En último término, este hallazgo demuestra la necesidad de planificar un seguimiento que atienda a las necesidades en cambiante evolución de padres y parejas.

NECESIDADES INFORMATIVAS DE LOS PADRES

Mientras que las respuestas de los consejeros y la literatura respaldan papeles prenatales y postnatales un tanto dispares, las perspectivas de los padres fueron prácticamente similares, independientemente de que el diagnóstico de síndrome de Down de su hijo hubiese sido hecho antes o después del nacimiento. Identificar la información que resulta más importante para el aconsejado permite ofrecer información apropiada. Además de los 34 ítems esenciales, los

padres valoran especialmente la información que demuestra las habilidades y el potencial de las personas con síndrome de Down, como es el empleo en contextos competitivos, la vida independiente, los logros académicos, la participación en deportes, y el impacto positivo sobre los hermanos. Esos ítems respaldan las informaciones de que los padres desean información que ilustre qué tipo de vida va a llevar su hijo con síndrome de Down, lo que incluye ejemplos positivos de cómo son los resultados finales de las personas con síndrome de Down.

Dos recursos de carácter informativo fueron puntuados muy alto, sin que hubiera diferencias significativas entre los grupos: material impreso (puntuación global de 2,845 sobre 3) y hojas o folletos con datos reales (puntuación global de 2,754).

CONCLUSIÓN

Los 34 ítems esenciales identificados en este estudio representan un consenso general sobre la información que se ha de incluir en la reflexión o análisis inicial ante el diagnóstico de síndrome de Down. Los profesionales médicos han de explicar cómo aparece y es diagnosticado el síndrome de Down, las complicaciones que requieren una intervención inmediata, el pronóstico en lo relativo a las capacidades intelectuales y las terapias de que se dispone, así como el espectro de posibles resultados. Los padres deben recibir recursos informativos actualizados, ser referidos a los especialistas que sean necesarios, así como ofrecerles información sobre contacto con grupos de apoyo y con otras familias que estén criando a un hijo con síndrome de Down. Los padres aprecian de manera especial toda información que les ilustre sobre cómo es la vida de las personas con síndrome de Down.

Estos ítems fueron identificados por padres y consejeros genéticos como temas esenciales que han de ser comentados en toda reunión inicial tras el diagnóstico prenatal o postnatal de síndrome de Down. Esta lista de rasgos no ha de ser usada como un simple listado, ni deben limitarse las conversaciones a estos temas. Los consejeros genéticos y demás profesionales de la salud han de evaluar las necesidades de los padres y determinar qué información es la más adecuada para comunicar y comentar. Una perspectiva equilibrada y una mejor comprensión de la información que los padres consideran más importante ante han de permitir a los profesionales médicos a satisfacer más eficientemente las necesidades informativas de las familias, y en último término, a facilitar la resiliencia y la adaptación al diagnóstico del síndrome de Down.

COMENTARIO FINAL

El personal sanitario habrá de considerar el incorporar estos temas en su conversación inicial sobre el diagnóstico, sea prenatal o postnatal. Hubo diferencias estadísticamente significativas entre las respuestas de los padres y de los consejeros genéticos, lo que ilustra que la información es valorada de manera diferente, y que los padres aprecian la información sobre las habilidades y el potencial de las personas con síndrome de Down más que los detalles clínicos. Equilibrar la información clínica con otros aspectos sobre el síndrome de Down, así como comprender mejor la información que los padres consideran más relevante ante un nuevo diagnóstico, hará que el personal sanitario satisfaga las necesidades informativas de las familias de forma más eficiente.

El presente artículo es un amplio resumen del original publicado por los autores en la revista *American Journal of Medical Genetics (Part A)*. 155: 1246-1257, 2011), con el título *Balanced information about Down Syndrome: What is essential?*