



LA ÉTICA EN LA COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN

ETHICS IN THE COMMUNICATION OF DOWN SYNDROME DIAGNOSIS

TERESA VARGAS ALDECOA

Cátedra de Bioética Jérôme-Lejeune, Madrid, España.

C/ Bola del Mundo nº21. 28023 Madrid.

Email: tvargas@fundacionlejeune.es

RESUMEN:

Palabras clave:

Síndrome de Down, diagnóstico prenatal, diagnóstico postnatal, comunicación del diagnóstico, ética.

Recibido: 11/09/2019

Aceptado: 03/10/2019

La comunicación del diagnóstico de síndrome de Down tiene serias implicaciones éticas ya que la finalidad del mismo puede ser eugenésica o terapéutica. El objetivo de este artículo es, por un lado, resaltar el papel fundamental que desempeñan los profesionales sanitarios en la comunicación del diagnóstico y la posterior decisión de la madre. Por otra parte, se exponen las recomendaciones sobre la manera de comunicar un diagnóstico. Por último, se analiza el estado de la cuestión en España, para lo que se exponen los resultados de un estudio descriptivo transversal con una muestra de 352 madres en la que expresan, mediante una encuesta, sus experiencias personales sobre como han recibido la noticia. La conclusión a la que se llega es que la comunicación del diagnóstico de síndrome de Down se puede mejorar en muchos aspectos.

ABSTRACT:

Keywords:

Down syndrome, prenatal diagnosis, postnatal diagnosis, diagnosis communication, ethics.

Down Syndrome diagnosis communication has got serious ethical implications, since the aim thereof can be either eugenic or therapeutic. The purpose of this paper is, on the one hand, to highlight the fundamental role which sanitary professionals play in diagnosis communication and the subsequent decision of the mother. On the other, recommendations on the way to communicate a diagnosis are set out. Finally, in order to analyze the state of play in Spain the results of a cross-sectional descriptive study with a sample of 352 mothers are exposed. In this study the mothers express, by means of a survey, their personal experiences of how they have received the news. It is concluded that the communication of Down syndrome diagnosis can be improved in many aspects.

1. Diagnóstico prenatal y eugenesia en el síndrome de Down

El diagnóstico genético prenatal está definido por la Organización Mundial de la Salud como “la detección de cualquier defecto congénito del feto: cualquier anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer – aunque pueda manifestarse más tarde-, externa o interna, familiar, esporádica, hereditaria o no, y única o múltiple”¹

Por consiguiente, el objetivo del diagnóstico es descubrir los defectos congénitos, pero el dilema ético se plantea en las consecuencias que se derivan de tal diagnóstico.

Una de las consecuencias que se derivan del impresionante avance de las técnicas de diagnóstico es el poder tratar determinadas patologías antes de que el niño nazca, dentro del propio seno materno y, si se sabe que existen otras anomalías, como una cardiopatía congénita o una atresia intestinal, permitirá también una mejor anticipación neonatal para una asistencia y un tratamiento adecuado. Además, el diagnóstico favorece la preparación psicológica de los padres de manera que les permite desarrollar estrategias de afrontamiento de la discapacidad. Desde esta perspectiva el cribado prenatal tiene un carácter terapéutico, de cuidado y acompañamiento al paciente y a su madre.

Por contra, si el diagnóstico prenatal conduce a la interrupción del embarazo de niños con patologías, nos encontramos ante una práctica eugenésica. Y esto es lo que está sucediendo en España en el caso del diagnóstico de niños con síndrome de Down como consecuencia de la generalización de los protocolos de cribado prenatal. “La trisomía 21 o síndrome de Down ha sido uno de los objetivos prioritarios por tratarse de la aneuploidía más frecuente en recién nacidos vivos y la causa más frecuente de retardo mental severo”².

En efecto, se da una gran paradoja en el caso de los niños con síndrome de Down. Si bien tenía que haber

aumentado el número de nacimientos de estos niños debido a que “la edad a la que las madres conciben se ha incrementado, y ello eleva la tasa de producción de la anomalía cromosómica”³, la realidad es que ha sucedido lo contrario, tal y como se refleja en los resultados del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas⁴.

En el caso del síndrome de Down, en el periodo comprendido entre 1980 y 1985, anterior a la despenalización del aborto, la frecuencia total de nacimientos era de 14,78 por 10.000 recién nacidos. Entre 1986 y 2015 la frecuencia fue de 9,32 por 10.000. Y en el año 2016 la frecuencia descendió a 4,92 por 10.000 recién nacidos, por lo que se ha producido una tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa a lo largo de los años⁵. Esta realidad nos hace reflexionar sobre el uso de las técnicas de diagnóstico prenatal.

2. Ética del diagnóstico prenatal en el síndrome de Down

El diagnóstico prenatal, lejos de llevar a un enfoque terapéutico, está conduciendo, en un gran número de casos, al aborto eugenésico de niños con síndrome de Down, amparándose en la Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo. Y esta práctica eugenésica es contraria al Artículo 5, Igualdad y No discriminación de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad de la ONU⁵ en la que se afirma que “Los Estados partes deberían hacer frente a la estigmatización basada en formas modernas de discriminación, como las políticas de detección prenatal selectiva que son contrarias al reconocimiento de que todas las personas tienen el mismo valor” y al artículo 10 de la citada Convención:

3 Flórez, J. *Síndrome de Down. Comunicar la noticia: el primer acto terapéutico*. Fundación Iberoamericana Down 21, Santander, 2018, 46.

4 Bermejo Sánchez, E. et al. “Vigilancia Epidemiológica de anomalías congénitas en España sobre los datos registrados por el ECEMC en el periodo 1980-2016. Boletín del ECEMC”. *Revista de Dismorfología y Epidemiología*. (2018), 40-80.

5 Ibid, 69.

1 Werts, D.C, et al. “Review of ethical issues in medical genetics”. *World Health Organization*, (2003), 62.

2 Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. “Guía de Práctica Clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de las anomalías cromosómicas”. *Diagnóstico Prenatal*. 24(2), (2013), 57-72.

Los Estados Partes reafirman el derecho inherente a la vida de todos los seres humanos y adoptarán todas las medidas necesarias para garantizar el goce efectivo de ese derecho por las personas con discapacidad en igualdad de condiciones con las demás⁶.

En efecto, hoy en día se considera socialmente aceptable eliminar un feto defectuoso en virtud de un “derecho al niño sano”, que se supone como parte esencial del bienestar de la maternidad. Desde esa perspectiva se está supeditando el derecho del niño a la vida al derecho a la autonomía y libertad de la madre. De este modo se olvida que el niño es un fin en sí mismo y que tiene una dignidad ontológica propia por el mero hecho de ser persona⁷ con independencia de sus características y limitaciones. Como explica Polaino “la dignidad de la persona humana no se ve disminuida por las deficiencias físicas, psíquicas o psicofísicas que se padezcan, de la misma manera que tampoco estas deficiencias hacen que el niño deje de ser persona”⁸.

Por consiguiente, desde una concepción antropológica personalista, las personas con discapacidad son personas únicas e irrepetibles y poseen la misma dignidad que el resto de las personas, con independencia de sus limitaciones. La actitud de identificar la persona con todo ser humano vivo:

Conduce a adoptar una actitud de respeto hacia todo individuo humano, cualquiera que sea su edad o su estado de salud, y por consiguiente, a juzgar que ciertas prácticas, tales como el aborto, el infanticidio, la experimentación con embriones o la eutanasia son éticamente inaceptables⁹.

En definitiva, los niños con discapacidad son personas con una serie de potencialidades, no son personas

en potencia. Es decir, todas las personas nacemos con una potencialidad intrínseca¹⁰ por la naturaleza indigente del ser humano, que se puede explicitar o no. Es cierto que según las características específicas de cada persona, unos tendrán más capacidades que otros, pero eso no quiere decir que sean más valiosos ni que unos sean más personas que otros. Por consiguiente, las personas con discapacidad también poseen esa capacidad de crecimiento personal, por muy pequeños que sean sus logros. Como dice Goethe: “si tomamos a los hombres tal y como son, los haremos peores de lo que son. En cambio, si los tratamos como si fuesen lo que debieran de ser, los llevaremos allí donde tienen que ser llevados” (s.f.).

Por contra, los defensores del aborto eugenésico consideran legítimo el aborto de niños con discapacidad cometiendo el reduccionismo de confundir el concepto de “calidad de vida” por el de “dignidad”, de manera que cuando la calidad decae por debajo de un nivel, la vida pierde su dignidad. Así desde esta perspectiva la calidad de vida se equipara a la salud¹¹, cuando la realidad es que la calidad de vida es un constructo mucho más amplio en el que entran en juego aspectos tanto objetivos como subjetivos. Por el carácter relativo y subjetivo del término “los criterios sobre la calidad de vida que poseen los padres pueden ser distintos de los del médico”¹². La calidad de vida “es un constructo multidimensional, influido por factores individuales y contextuales”¹³, por lo que no se puede determinar a priori que vidas tienen o no tienen calidad de vida.

En concreto, en los últimos años la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down ha aumentado notablemente de los 25 años hace 30 años, a situarse en

6 Organización de las Naciones Unidas. *Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad*, 2006, 44, 11.

7 Spaemann, R. “¿Son todos los hombres personas?” *Cuadernos de Bioética*. 31, (1997), 1027-1033.

8 Polaino-Lorente, A. “Dignidad, subsidiariedad y solidaridad en la EEP”. En *Tratado de Educación Personalizada*. Rialp, Madrid, 1991, Vol. 29, 120-136.

9 Andorno, R. *Bioética y dignidad de la persona*, Tecnos, Madrid, 1998, 86.

10 Altarejos, F. *Educación y felicidad*, Eunsa, Madrid, 1986, 35-40.

11 Aparisi, A. “El principio de la dignidad humana como fundamento de un bioderecho global”. *Cuadernos de Bioética*. 24(2), (2013), 201-221.

12 García-Sánchez, E. *Despertar la compasión. El cuidado ético de los enfermos graves*, Eunsa, Pamplona, 2017, 120.

13 Schalock, R. L. [Publicación en línea] «Aplicaciones del paradigma de calidad de vida a las personas con discapacidad intelectual y del desarrollo». 13. 2010. <<https://www.siiis.net/documentos/ficha/197163.pdf#page=1813>> [Consulta 21/03/2018]

los 60 en la actualidad¹⁴ debido al avance en los cuidados médicos y programas de salud. Así mismo, la calidad de vida de estas personas ha mejorado considerablemente gracias a los programas de intervención psicoeducativa. Esta realidad nos tiene que hacer reflexionar sobre la gran contradicción y paradoja vivida en nuestros días: cuanto más y mejor están viviendo las personas con síndrome de Down, más se persigue su eliminación, apelando a su falta de calidad de vida y al dolor sufrido por el propio niño y por su familia.

Pero esa mentalidad eugenésica ignora o desconoce la realidad de las personas con síndrome de Down y de sus familias, por lo que se habla de “vidas equivocadas” y la discapacidad se interpreta como un daño para el niño y su familia, y debe ser evitada¹⁵. En consecuencia, en nuestra sociedad se vislumbran actitudes sociales negativas y una repugnancia social a la discapacidad denominada handifobia:

La handifobia dialoga con una visión distorsionada del enfermo, lo reduce a su enfermedad, censura su humanidad. Por otra parte, ignora los esfuerzos y las conquistas de los discapacitados y de sus familias, reduciendo la discapacidad a simple espectáculo o a un estado del que avergonzarse¹⁶.

Y este rechazo social a la discapacidad y a lo imperfecto va acompañado de cierta intolerancia al sufrimiento, propio y ajeno.¹⁷ Y desde esta perspectiva hedonista el sufrimiento es incompatible con la felicidad, cuando la realidad nos muestra lo contrario. En efecto, la alegría es compatible con el dolor ya que depende del sentido

que le demos. Cuando un hombre tiene un por qué vivir soporta cualquier cómo¹⁸. Además el dolor tiene un sentido profundo porque lleva al hombre a preguntar sobre el significado de su vida y le ayuda a perfeccionarse¹⁹.

Cuando se considera que el niño con discapacidad es una vida equivocada, sin dignidad y sin calidad de vida, se recurre al falso argumento de la “paternidad responsable” y de la “compasión” en el que se cree que la IVE de un niño con síndrome de Down se realiza en beneficio de la criatura portadora de la trisomía.²⁰ Pero la verdadera paternidad responsable y compasiva es aquella que acoge y cuida al niño con discapacidad. Y “ese cuidado compasivo constituye un modo espléndido de perfeccionarse como persona, porque al efectuarlo ofrece la oportunidad de mostrar lo mejor de nosotros mismos, nos dignifica²¹”.

Por consiguiente, la atención al niño con discapacidad se debe enmarcar en la ética de la fragilidad en la que se demanda la consideración de la persona con discapacidad como un ser valioso por su diversidad y en la ética del cuidado por la que no solo respondemos a las necesidades o demandas propias o de los otros sino que también “hay un responder propio de acompañar silenciosamente, del atender sin pestañear, del acompañar en silencio o del compadecer, incluso del confiar ingenuo o del más simple compartir²²”.

Una sociedad que acepta la diferencia y valora la vida de las personas con discapacidad es una sociedad más humana y justa. “La diversidad no es algo de lo que hay que tener miedo, sino una riqueza²³”.

Como afirma Lejeune, “Algunas enfermedades tienen un coste muy elevado en sufrimiento para los pacientes y sus familias, y en cargas sociales para la comu-

14 Flórez, J. [Publicación en línea] «Alzheimer en el síndrome de Down: 20 años antes. Infosalus investigación». 2017. <<https://www.infosalus.com/salud-investigacion/noticia-alzheimer-sindrome-down-20-anos-antes-20170321082906.html>> [Consulta 21/08/2018]

15 Moya, G. “Valoración ética del diagnóstico de enfermedades fundantes de discapacidad en la vida prenatal”. *Acta Bioethica*. 20 (1), (2014), 31-40.

16 Pardo Sáenz, J.M. *La vida del no nacido. El aborto y la dignidad de la mujer*, Eunsa, Pamplona, 2011, 178-179.

17 López Moratalla, N. “Avances de la medicina perinatal y la creciente intolerancia a la discapacidad”. *Cuadernos de Bioética*. 23 (2), (2012), 548-556.

18 Frankl, V. *El hombre en busca de sentido*, Herder, Barcelona, 2015.

19 Polaino-Lorente, A. “Más allá del dolor y el sufrimiento: la cuestión acerca del sentido”. En: *Manual de Bioética General*, Rialp, Madrid, 1993, 458-478.

20 Moreno Villares, J. M. [Publicación en línea] « Los niños diferentes. Diagnóstico prenatal y eutanasia». *Digital Reasons*. Colección para el s. XXI. 2013. <En <http://www.digitalreasons.es/>>

21 García-Sánchez, op.cit. 136.

22 Domingo Moratalla, A. *El arte de cuidar. Atender, dialogar y responder*, Rialp, Madrid, 2013, 21.

23 Atzori, S. *¿Qué te falta para ser feliz? Palabra*, Madrid, 2016, 56.

nidad, que debe reemplazar a los padres si el peso llega a ser insoportable. El montante de tal coste, en dinero y en sufrimiento, se conoce: es exactamente el precio que debe pagar una sociedad para mantenerse plenamente humana²⁴.

3. Comunicación del diagnóstico prenatal y postnatal de síndrome de Down

Es muy importante considerar las variables que entran en juego a la hora de decidir interrumpir el embarazo tras el diagnóstico prenatal positivo del síndrome de Down. Es evidente, que aunque la ley contempla esa opción, la madre es libre de tomar o no esa decisión. Y en esa decisión van a influir diferentes aspectos como la religión, las creencias, la opinión de su pareja, la opinión de los familiares, la idea que se tenga de la realidad de la discapacidad, las presiones sociales y económicas, la manera de recibir la noticia y la especialización de los profesionales sanitarios en el arte de comunicar un diagnóstico^{25 26 27}.

Por consiguiente, la manera de comunicar el diagnóstico prenatal de síndrome de Down influye en gran medida en la toma de decisiones de la madre. Si toda la información que se le ofrece a la madre se reduce a un listado inagotable de posibles patologías presentes en los niños con estas características, está claro que aquella se sentirá angustiada por la noticia.

Por contra, si la "noticia" se transmite de forma optimista aunque siempre realista, destacando los aspectos positivos y no solo los negativos de tener un niño con estas características, la acogida de la madre será muy diferente y contraria al caso anterior. Pero para que los médicos puedan dar una visión positiva de la discapaci-

dad, es necesario que conozcan la realidad de las personas con síndrome de Down y sus familias. Y en muchas ocasiones, los profesionales sanitarios conocen el cuadro médico del síndrome pero no las consecuencias beneficiosas que en el plano personal conlleva el tener un niño con estas características, lo que puede conducir a transmitir una visión sesgada de la realidad de las personas con síndrome de Down.

Como se expone el documento del Comité de Bioética de España²⁸

Uno de los puntos en los que han coincidido quienes, ante un diagnóstico prenatal de una patología, plantean opciones tan contrapuestas como la continuidad del embarazo o la práctica del aborto, es en la necesidad de que el consejo genético contenga también información fidedigna sobre cómo es la vida de las personas adultas afectadas por los mismos problemas genéticos que se detectan. La ignorancia de la naturaleza de la discapacidad y del modo de vida de las personas que la poseen es una de las principales causas de discriminación que sufren estas personas.

3.1. La realidad de las familias de personas con síndrome de Down

Es fundamental que los profesionales conozcan la experiencia de familias que conviven con un miembro con esa discapacidad, para lo que disponen de diversos estudios en los que se refleja el testimonio de las familias y de las propias personas con síndrome de Down.

En el estudio llevado a cabo por la Federación de Organizaciones en Favor de personas con Discapacidad Intelectual de Madrid (FEAPS)²⁹ en el que se valoraba la calidad de vida de 324 familias, los resultados mues-

24 Lejeune, J. "La genética humana y el espíritu. Conferencia impartida en el CLC en 1980". En: *El comienzo, la vida*, BAC, Madrid, 2019, 89.

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

26 Reed, A.R., Berrier, K.L. [Publicación en línea] « A qualitative study of factors influencing decision-making prenatal diagnosis of Down syndrome». 2016. < J Genet Counsel DOI 10:1007/s10897-016-0061-8> [Consulta 21/08/2018].

27 Lewis, C., Hill, M., Chitty, L.S. "A qualitative study looking at informed choice in the context of non-invasive prenatal testing for aneuploidy". *Prenatal Diagnosis*. 36, (2016). 875-881.

28 Comité de Bioética de España. [Publicación en línea] « El consejo genético prenatal». 1-28.2015. <<http://assets.comitedebioetica.es/files/documentacion/consejo-genetico-prenatal.pdf>> [Consulta 21/08/2018].

29 Federación de Organizaciones en Favor de Personas con Discapacidad Intelectual de Madrid. *Necesidades de las familias de personas con discapacidad intelectual de Feaps Madrid, Cuaderno de Apoyo a Familias n°3*. Colección FEAPS, Madrid, 2008.

tran que el 85% de las personas encuestadas estaban satisfechas o muy satisfechas con ella.

Skotko, Levine & Goldstein³⁰ analizaron los sentimientos y percepciones de los *hermanos* de personas con síndrome de Down. Los resultados reflejaron que el 96% respondieron que sentían afecto por su hermano/a con síndrome de Down. El 94% de los hermanos mayores expresaron sentimientos de orgullo. Menos del 10% sintieron vergüenza y menos de 5% expresó deseo de cambiar a su hermano por otro sin síndrome de Down. Entre los hermanos de mayor edad, el 88% sintieron que eran mejores personas por el hecho de tener un hermano con síndrome de Down y más del 90% tenían previsto involucrarse en la vida de su hermano/a cuando fuesen mayores. En definitiva, la gran mayoría de hermanos y hermanas describieron su relación con su hermano/a como positiva y enriquecedora.

Así mismo, Skotko et al.³¹ encuestaron a 2044 *padres* y *madres* para conocer su experiencia a la hora de convivir con un hijo/a con síndrome de Down. El 99% dijeron que querían a su hijo/a; el 97% estaban orgullosos de ellos; el 79% sintieron que su visión de la vida era más positiva debido a ello; el 5% se sintió avergonzado de ellos y el 4% se arrepintió de haberlo tenido.

Los padres informaron que el 95% de sus hijos/as sin síndrome de Down tenían buenas relaciones con sus hermanos con síndrome de Down. La abrumadora mayoría de padres encuestados informaron que estaban felices con su decisión de haber tenido un niño con esas características e indicaron que sus hijos/as eran una gran fuente de amor y orgullo.

Por otra parte, en un estudio llevado a cabo con personas con síndrome de Down³² se evaluaron las respuestas de 284 personas a preguntas que hacían referencia a su propia percepción sobre su vida. La media de

edad fue de 23 años y el 84% vivían con uno o ambos padres. Los resultados del estudio reflejaron que el 99% eran muy felices con sus vidas; al 97% les gustaba cómo eran; al 96% les gustaba cómo se veían; el 86% indicó que podía hacer amigos fácilmente y solo el 4% expresó tristeza por su vida.

En el año 2015 Rubio Guzmán³³, realizó un estudio con 203 padres y madres de diferentes Comunidades Autónomas de España que tenían hijos con síndrome de Down entre 0 y 12 años de vida para conocer la percepción sobre el impacto personal y familiar que ha supuesto la crianza de un hijo con discapacidad, en concreto con síndrome de Down. La autora concluye que la llegada de un hijo con estas características supone un fuerte impacto emocional generando demandas de cuidados adicionales pero que dicho impacto no se refleja necesariamente en un mayor estrés. Este estrés experimentado depende de la fortaleza y de la resiliencia presentada por la familia. Y que este menor estrés de los padres de niños con síndrome de Down, comparado con otro tipo de discapacidades, se debe a lo que algunos autores han denominado la ventaja del síndrome de Down³⁴.

Además, el nivel de satisfacción familiar es mayor cuando se dan las siguientes situaciones: apoyo social formal e informal (familiares, amigos, etc.), recursos económicos suficientes, familias biparentales, haber tenido relación con personas con discapacidad intelectual antes de que su hijo nazca, acogida en el momento del diagnóstico, entre otras.

Por su parte, en el año 2018 Serrano³⁵ analizó la calidad de vida familiar de 117 padres y madres y el impacto experimentado ante la llegada de un hijo con síndrome de Down. La visión de las familias revela la parentalidad positiva de un hijo con síndrome de Down, percibiendo una sensación de normalidad.

30 Skotko, B.G., Levine, S.P., Goldstein, R. "Having a Brother or Sister with Down Syndrome: Perspectives from Siblings". *American Journal of Medical Genetics*. Part A: 155, (2011a), 2348-2359.

31 Skotko, B.G., Levine, S.P., Goldstein, R. "Having a Son or Daughter with Down Syndrome: Perspectives from Mothers and Fathers". *American Journal of Medical Genetics*. Part A: 155, (2011b), 2335-2347.

32 Skotko, B.G., Levine, S.P., Goldstein, R. "Self-perceptions from People with Down Syndrome". *American Journal of Medical Genetics*. Part A: 155, (2011c), 2360-2369.

33 Rubio, E. *La Adaptación de las Familias con Hijos/as con Síndrome de Down. Una Aproximación desde el Modelo Doble ABCX*. Tesis Doctoral. Universidad Pontificia de Comillas Madrid, 2015.

34 Stoneman, Z. "Examining the Down syndrome advantage: mothers and fathers of young children with disabilities". *Journal of Intellectual Disability Research*. 51(12), (2007), 1006-1017.

35 Serrano, L. *El impacto familiar del síndrome de Down: desarrollo y validación de la escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down*. Tesis doctoral, Universidad Autónoma de Madrid. 7 de marzo de 2018.

En definitiva, la experiencia positiva de convivir con un niño con síndrome de Down expresada por las familias contrasta con los prejuicios existentes en la sociedad actual.

3.2. Comunicación del diagnóstico de síndrome de Down

En el ámbito de la Atención Temprana se conoce como "Primera Noticia" el momento en que un profesional da cuenta a los padres de que su hijo presenta una anomalía congénita, una discapacidad, un trastorno o un retraso del desarrollo³⁶. "Por eso, el cómo dar la noticia y qué explicar en ella constituye nuestro primer acto terapéutico"³⁷.

Desde 1964 hasta nuestros días, investigadores de diversos países han estudiado la manera en que los médicos comunican el diagnóstico del síndrome de Down. En general, en todos ellos las descripciones realizadas por las madres sobre la comunicación de la primera noticia han sido negativas^{38 39 40 41 42 43 44 45} y concluyen que muy pocos médicos conocen la realidad actual de

la evolución de las personas con síndrome de Down, de sus posibilidades. Su información suele ser anticuada, incompleta, pesimista, negativa y a veces ofensiva porque solo ven el punto de vista médico, es decir la enfermedad o cromosomopatía, con todo lo que eso conlleva.

Si la visión del profesional sobre el síndrome de Down es negativa y no objetiva, condicionará en gran medida a los padres sobre la manera de afrontar y decidir sobre el diagnóstico prenatal de su hijo. La mayoría de madres de los Países Bajos que han interrumpido sus embarazos después de recibir un diagnóstico prenatal de síndrome de Down basaron sus decisiones sobre la comprensión de que el síndrome de Down es una "anormalidad muy severa" y "una carga" que era "demasiado pesada" para el niño⁴⁶.

Por consiguiente, la información proporcionada por el médico durante la realización de las pruebas no invasivas y después de un diagnóstico positivo de síndrome de Down debe ser equilibrada y objetiva⁴⁷ para que la madre pueda tomar una decisión libre y bien informada⁴⁸. Pero la realidad vivida por muchas madres es la de sentir una gran presión eugenésica de la sociedad para suprimir al bebé con síndrome de Down. "Actualmente, tener un hijo con síndrome de Down tras haber sabido el diagnóstico prenatal es una heroicidad: los padres se encuentran solos ante la mirada adusta de una sociedad acusadora que ha impuesto una legislación discriminadora"⁴⁹.

De los diferentes estudios realizados con padres de niños con síndrome de Down se pueden resumir las siguientes recomendaciones.

- **Comunicación Personalizada:** No hay una buena información clínica si no se inscribe en un marco de

36 Ponte Mittelbrunn, J. et al. [Publicación en línea] «La Primera Noticia. Estudio sobre los procedimientos profesionales, las vivencias y las necesidades de los padres cuando se les informa de que su hijo tiene una discapacidad o un trastorno del desarrollo». 1-46. 2011. <<http://sid.usal.es/25982/8-1>> [Consulta 21/05/2015].

37 Flórez, op.cit. 28.

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

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

40 Bastidas, M., Alcaraz, G.M. "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), (2011), 18-24.

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

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

43 Helm, D. T., Miranda, S., Chedd, N. A. "Prenatal diagnosis of Down syndrome: mothers' reflections on supports needed from diagnosis to birth". *Ment Retard.* 36, (1998), 55-61.

44 Skotko, B.G., Canal, R. "Continuación del embarazo después de un diagnóstico prenatal de síndrome de Down. Estudio de cuatro casos". *Progr Diag Trat Prenat* 17(4), (2005), 189-192.

45 Tymstra, T., Bosboom, J., Bouman, K. "Prenatal diagnosis of Down's Syndrome: Experiences of women who decided to continue with the pregnancy". *International Journal of Risk & Safety in Medicine.* 16, (2004), 91-96.

46 Korenromp, M.J., Page-Christiaens, G.C., van den Bout J, et al. "Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome". *Am J Obstet Gynecol.* 196, (2007), 149 e1-e11.

47 How, B., Smidt, A., Wilson, N.J., Barton, R., Valentin, C. "We would have missed out so much had we terminated: What fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome". *Journal of Intellectual Disabilities.* (2018), 1-20.

48 Vanstone, M., Cernat, A., Niskier, J., Schwartz, L." Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions". *BMC Medical Ethics.* 19(27), (2018), 1-13.

49 Flórez, J. op.cit. 49.

comunicación personalizada. Los receptores de malas noticias no olvidan nunca dónde, cuándo y cómo se les informó de ella y a este tipo de recuerdo los neurocientíficos lo denominan memoria de fogonazo^{50 51 52 53}.

Por tanto, es necesario manifestar empatía, apoyo profesional, que ayude a disminuir el impacto de la mala noticia, dejando siempre la puerta abierta a nuevas consultas e interrogantes que se les presente a los padres⁵⁴.

- **Comunicación como un proceso:** Para dar bien las malas noticias es muy importante considerar la información contenida en esa noticia como un proceso, no como un hecho puntual. Por tanto, en la primera conversación no conviene proporcionar demasiada información sobre las posibles condiciones médicas que pueden ocurrir posteriormente a lo largo de la vida del niño, tal como obesidad, leucemia, Alzheimer, porque hace que los padres se sientan agobiados^{55 56 57 58}. Y ese proceso tiene que basarse en el acompañamiento de la persona, ofreciéndole el apoyo emocional que precise. Ayudarles y acompañarles en su proceso de aceptación del niño con síndrome de Down para fomentar una adecuada vinculación afectiva⁵⁹.
- **Cuándo es el mejor momento para dar la noticia:** La sospecha o confirmación del niño con síndrome de

Down debe comunicarse lo antes posible incluso si el diagnóstico no se ha confirmado por un cariotipo. Sin embargo, el médico tendrá que determinar cuándo es el momento más apropiado. Por ejemplo, si la madre está enferma después del parto, el médico puede esperar a que la madre se recupere⁶⁰. Además, conviene evitar las horas nocturnas.

- **Dónde es el mejor sitio para dar la noticia:** los padres prefieren recibir la noticia en un sitio privado donde no estén presentes otros médicos u otros pacientes o familiares, y no por teléfono^{61 62}
- **Quién es la persona mejor indicada para dar la noticia:** las mujeres embarazadas prefieren recibir la noticia del profesional de la salud que mejor conozca el síndrome de Down^{63 64}
- **Quién debe recibir la noticia:** Los médicos deben comunicar el diagnóstico a ambos progenitores⁶⁵ en presencia del niño (en caso de diagnóstico postnatal) y convendría que el médico le llamara por su nombre.
- **Cómo debería comunicarse la noticia:** Se debe emplear un lenguaje delicado, afectuoso, y positivo, evitando en todo momento referirse al niño como un síndrome y no como lo que es: un bebé. Se ha demostrado que las primeras palabras que los médicos utilizan establecen el tono del resto de la conversación, por lo que los médicos deberían comenzar la conversación con palabras positivas y felicitar a los padres por el nacimiento de su hijo⁶⁶ y no dar el pésame. Nunca comenzar diciendo: "Lo siento ", o " por desgracia, tengo malas noticias que darle". Además, los médicos deben evitar utilizar un lenguaje que sugiera lástima, tragedia personal o extremo dolor y también evitar ofrecer opiniones personales no pedidas.

50 Brown, R., Kulik, J. "Flashbulb memories". *Cognition*. 5, (1977), 73-99.

51 Conway, M. A., Anderson, S. J., Larsen, S. F., Donnelly, C.M., McDaniel, M.A., McClelland, A.G., Rawles, R.E., Logie, R.H. "The formation of flashbulb memories". *Mem Cognit*. 22, (1994), 326-343.

52 Skotko, B.G., Canal, R. "Postnatal Support for Mothers of Children With Down Syndrome". *Mental Retardation*. 43(3), (2005a), 209.

53 Wright, D. B., Gaskell, G. D. "Flashbulb memories: conceptual and methodological issues". *Memory*. 3, (1995), 67-80.

54 Buckman R. *Breaking Bad News: A Guide for Health Care Professionals*. Johns Hopkins University Press, Baltimore, 1992

55 Hedov y cols., op.cit. 1344 -1349.

56 Pueschel, S.M. "Changes of counseling practices at the birth of a child with Down syndrome". *Appl Res Ment Retard*. 6(1), (1985), 99 -108.

57 Skotko, B.G., Canal, R. "Continuación del embarazo después de un diagnóstico prenatal de síndrome de Down. Estudio de cuatro casos". *Progr Diag Trat Prenat*. 17(4), (2005), 189-192.

58 Springer, A., Steel, M.W. "Effects of physicians' early parental counseling on rearing of Down syndrome children". *Am J Ment Defic*. 85(1), (1980), 1-5.

59 Vargas, T., Polaino-Lorente, A. *La familia del deficiente mental: un estudio sobre el apego afectivo*. Pirámide, Madrid, 1996.

60 Skotko, B.G., Capone, G., Kishnani, P. "Postnatal diagnosis of Down syndrome: Synthesis of the evidence on how best to deliver the news". *Pediatrics*. 124, (2009), e754.

61 Ibid, e754.

62 Tymstra, T., Bosboom, J., Bouman, K. "Prenatal diagnosis of Down's Syndrome: Experiences of women who decided to continue with the pregnancy". *International Journal of Risk & Safety in Medicine*. 16, (2004), 91-96.

63 Skotko y cols., op.cit. e753.

64 Williams, C., Alderson, P., Farsides, B. "What constitutes 'balanced' information in the practitioners' portrayals of down's syndrome?" *Midwifery*. 18, (2002), 230-237.

65 Skotko y cols., op.cit.e754.

66 Ibid., e755.

- **Qué información se debe transmitir y proporcionar**
 - Hay que decir siempre la verdad a los padres porque la sinceridad genera confianza y la confianza hace que la ansiedad disminuya. Pero se debe de decir la *verdad soportable*, adaptada, escalonada, y respetuosa⁶⁷. Evitar el uso de terminología obsoleta y ofensiva como, por ejemplo, “mongolismo”. El descriptor más apropiado es “un niño con síndrome de Down” o “un niño con trisomía 21”.
 - *Información no directiva*: no cuestionar la decisión de las madres de tener a su hijo. Las madres se quejan de los médicos que les hacen tomar una decisión de forma precipitada, de los que comparten opiniones personales no solicitadas, o de los que tratan de cambiar las decisiones de los padres.
 - La información sobre las posibilidades de las personas con síndrome de Down tiene que ser *equilibrada, realista, objetiva y actualizada*⁶⁸. Por tanto, para que la información sea equilibrada se debe hablar tanto de los aspectos positivos como de los negativos. Esto es fundamental para que la decisión que tomen las madres esté realmente bien informada.
 - Información sobre cómo es la *vida de una familia* con una discapacidad en términos prácticos.
 - Información sobre las medidas de *apoyo social* con las que podrá contar.
 - Lista actualizada de *referencias bibliográficas*, evitando excederse en información.
 - *Folleto informativo* que contenga aspectos generales sobre el síndrome de Down y contactos a los que dirigirse (Asociaciones y Fundaciones). Los hospitales y clínicas deben establecer una **colaboración** con los grupos locales de apoyo a los padres (Fundaciones y Asociaciones de síndrome de Down; programa **padre a padre**). Está comprobado que a los nuevos padres les ayuda mucho el conocer otros padres que ya han pasado por su

misma experiencia y que les pueden asesorar en muchos aspectos de la vida diaria.

- Información sobre las *terapias actuales* y su eficacia.

4. Estudio sobre la comunicación del diagnóstico de síndrome de Down: perspectiva de las madres

4.1. Metodología

Partiendo del estudio realizado por Canal y Skotko en España en el año 2002 con una muestra de 467 madres y teniendo en cuenta la insatisfacción en sus experiencias en la recepción del diagnóstico, se quiso continuar la investigación años más tarde (2013). El objetivo era conocer si se había producido un incremento en la aplicación de las pruebas de diagnóstico prenatal desde el año 2002 y por otra, si había ido acompañado de una mejora sustancial en todo el proceso de comunicación del diagnóstico en relación al estudio de Canal y Skotko.

Para eso se realizó un estudio descriptivo transversal cuyo ámbito se centró en las asociaciones y fundaciones de Down España, Down Madrid, Garrigou y Talita Madrid. Los criterios de inclusión fueron las madres de niños con síndrome de Down nacidos en el territorio español entre el año 2002 y el 2013 inclusive y las madres embarazadas con diagnóstico prenatal de síndrome de Down.

La obtención de los datos se realizó mediante el envío online de la encuesta original diseñada por Skotko y Canal (2004)⁶⁹, aunque con alguna modificación en la terminología empleada valorada por expertos en la materia. La encuesta recoge datos cualitativos y cuantitativos a partir de preguntas sí/no, preguntas de respuesta libre, y una serie de afirmaciones a puntuar su nivel de acuerdo en una escala Likert de 1 a 7, siendo “7: estoy muy de acuerdo”, “4: neutro” y “1: en total desacuerdo”. La muestra de análisis final fue **352 encuestas**.

Para el tratamiento estadístico de los datos cuantitativos se utilizó The Statistical Package for the Social Sciences (SPSS), versión 15.0 para Windows. Las variables cualitativas se describen con su distribución de frecuen-

67 Gómez Sancho, M. *Cómo dar malas noticias en medicina*. Aran, Madrid, 2006.

68 Flórez, op.cit.45-52.

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

cias y las variables cuantitativas con su media y desviación estándar, en caso de asimetría se utilizó la mediana y su rango intercuartil (p25-p75). Las comparaciones entre variables cualitativas se realizaron con el test de la ji cuadrada o test exacto de Fisher. Las comparaciones cuantitativas se analizaron con el test de la *t de Student* o análisis de la varianza. Las asociaciones de variables cuantitativas se realizaron con la rho de Spearman y la tau de Kendall (variables ordinales). En todos los casos se rechazaron las hipótesis nulas con $p < 0,05$.

4.2. Discusión

a. Pruebas de riesgo. Al 54% de las madres se les realizó una **prueba de riesgo** para detectar la presencia de síndrome de Down frente al 10% de las madres del estudio de Canal y Skotko. 190 madres dieron su opinión respecto a la *conducta de los profesionales* durante estas pruebas basándose en una escala Likert de 1 a 7. Las madres asignaron una puntuación neutra a las afirmaciones de que los médicos les hubiesen dado la información clara sobre el motivo por el que se le realizaban las pruebas (M= 4,4; DE= 2,4) y sobre las propias pruebas (M= 4; DE= 2,3). La mayoría de las madres sintió que sus médicos les habían dado poca o ninguna información verbal o escrita sobre el síndrome de Down antes (M= 1,9, DE= 1,6) y después de recibir los resultados de las pruebas (M= 2; DE=1,8). En lo que respecta a la afirmación: "Después de recibir los resultados de las pruebas, me pareció que el médico me animaba a terminar el embarazo", entendiendo terminar como "interrumpir", la puntuación media de las madres fue 3,3 (DE=2,3).

Cuando las madres hablan sobre sus *reacciones* en el momento de recibir los resultados de la prueba de riesgo, algunas dicen haber sentido miedo (M=3,6; DE= 2,6) y ansiedad (M= 3,2; DE= 3,2). Otras madres se sintieron optimistas ante la noticia (M= 3,3; DE= 2,1). Además se aprecia una tendencia en la que las madres que se sienten optimistas son las que tienen más conocimientos sobre el síndrome de Down ($r=0,126$; $p=0,054$).

b. Pruebas de confirmación. Al 13,1% de las madres se les realizaron dichas pruebas para detectar la presencia de síndrome de Down frente al 1,2% de las madres

del estudio de Canal y Skotko, con una media de 14 semanas de gestación (DE=5), con un rango entre 3 y 28 semanas. Los dos principales motivos por los que las madres se realizaron las pruebas de confirmación fueron "los resultados de la ecografía" (64,1%) y los resultados del análisis de las "pruebas de riesgo" (59%). En algunos casos se debió a la edad avanzada de la madre (21,1%). De las 42 mujeres que respondieron a la pregunta: "recibí los resultados de la prueba de confirmación en persona", el 73,8% dieron una respuesta afirmativa y el 61,9% recibió los resultados en presencia de su pareja.

46 madres expresaron su opinión sobre la *conducta de los profesionales* antes de realizarse las pruebas. Las madres opinaron que los médicos les animaron a realizarse las pruebas (M=5,7; DE= 1,7) y se sintieron poco presionadas por el médico para que se las hicieran (M=2,5; DE= 2,2). Además, las madres estaban de acuerdo en que ellas quisieron hacerse la prueba (M=6,1; DE=1,7). Así mismo, las madres estuvieron de acuerdo con la afirmación de que los médicos les explicaron de forma clara el motivo (M= 6,4; DE= 1,3), los riesgos (M= 5,8; DE= 1,7) y los detalles de la intervención (M= 6; DE= 1,3).

Algunas madres consideraron que los médicos explicaron los resultados de las pruebas de forma que se pudieran entender (M=5,5; DE= 2,2) aunque no respondieron de forma satisfactoria a todas las preguntas realizadas por las madres (M=4,6; DE=2,3). Además, los médicos dieron muy pocos detalles sobre los aspectos positivos (M= 3,1; DE= 2,6) o negativos (M= 3,2; DE= 2,5) de los niños con síndrome de Down a pesar de que los conocimientos de las madres sobre esa cromosomopatía no eran muy completos (M=4,0; DE= 2,1). Así mismo, las madres no estaban de acuerdo con la afirmación de que los médicos les habían dado números de teléfono de padres que tienen un hijo con síndrome de Down (M=1,7; DE= 1,6) después de un diagnóstico prenatal positivo.

En algunos casos las madres se sintieron animadas por su médico (M=3,5; DE= 2,4) a terminar el embarazo y en otros se sintieron empujadas o presionadas a tomar una decisión sobre si debería seguir o terminar su embarazo (M= 3,2; DE= 2,6). Además los médicos que animan a terminar el embarazo no resaltaron en mayor

medida los aspectos negativos de los niños con síndrome de Down después de las pruebas de confirmación, tal y como reflejan los resultados de la correlación ($r = -0,115$; $p = 0,398$ y $r = 0,091$; $p = 0,518$).

En lo que respecta a las *reacciones de las madres* ante la comunicación de la noticia, algunas sintieron miedo y ansiedad ($M = 5,5$; $DE = 2,1$ y $M = 4,9$; $DE = 2,4$).

Al realizarse la correlación se ve que las madres que tienen conocimientos sobre el síndrome de Down antes de realizarse la prueba de confirmación no se sienten más optimistas que las que desconocen el síndrome, después de obtener un resultado positivo en dichas pruebas ($r = 0,181$; $p = 0,157$). Además, se da una tendencia a que las madres que experimentaron sentimientos de suicidio en el momento de conocer el diagnóstico prenatal, tienen médicos que resaltan los aspectos negativos del síndrome de Down ($r = 0,264$; $p = 0,080$).

c. Material impreso. Solo 19 madres de las 45 que tuvieron una prueba de confirmación, informaron haber recibido material impreso por parte de los profesionales sanitarios después del diagnóstico prenatal de síndrome de Down. Además, la mayoría de las madres estaban en desacuerdo con la calidad del contenido del mismo. No se da una correlación entre el tipo de material ofrecido por un mismo médico durante el diagnóstico prenatal positivo de síndrome de Down y el periodo postnatal ($r = 0,487$; $p = 0,120$).

d. Decisión continuar con el embarazo. Los factores que más influyeron en las madres a la hora de decidir continuar con su embarazo después de un diagnóstico prenatal de síndrome de Down fueron su conciencia ($M = 6,3$; $DE = 1,9$), la opinión de su marido/pareja ($M = 5,4$; $DE = 2,2$) y su religión ($M = 4,4$; $DE = 2,7$). Por el contrario, no se da una correlación entre la opinión dada por el médico a la madre y el deseo de ésta de recibir su opinión ($r = 0,15$; $p = 0,12$).

e. Apoyo médico prenatal. Una vez que las madres decidieron seguir adelante con el embarazo, en algunos casos el médico trató de convencer a la madre de que no continuara ($M = 2,1$; $DE = 2,0$) y cuando la madre lo hizo, los médicos prestaron un apoyo moderado ($M = 4,9$; $DE = 2,1$) y apenas facilitaron el contacto con

otros padres ($M = 1,5$; $DE = 1,1$) ni aportaron material impreso adicional que fuera más positivo que el recibido con anterioridad ($M = 1,7$; $DE = 1,7$).

f. Apoyo médico postnatal. 352 madres expresaron su opinión sobre el apoyo médico postnatal recibido por los médicos en el momento del nacimiento del niño con síndrome de Down. En cuanto al *material impreso* ofrecido por los médicos, en general las madres no están de acuerdo en que recogiese información actualizada en la que se entendiera mejor el síndrome de Down, ni en que fuera fácil de comprender. Sin embargo, las madres lo necesitaban ya que no conocían en profundidad el síndrome ($M = 3,9$; $DE = 2,4$). Tampoco consideran que el material recogiera una impresión equilibrada sobre los aspectos negativos y positivos del síndrome de Down ($M = 2,0$; $DE = 1,7$). Entre las *reacciones de las madres* al enterarse de que su hijo tenía síndrome de Down, las que más destacan fueron el miedo ($M = 5,5$; $DE = 2,2$) y la ansiedad ($M = 4,6$; $DE = 2,5$). En cuanto a la *conducta de los profesionales*, los resultados indican que las madres no estaban de acuerdo en que sus médicos les hubiesen recalado los aspectos positivos ($M = 2,5$; $DE = 2,1$) o negativos ($M = 2,6$; $DE = 2,1$) de los niños con síndrome de Down ni en que les hubiesen proporcionado suficientes números de teléfonos de padres con un hijo con síndrome de Down ($M = 1,8$; $DE = 1,7$).

Así mismo los médicos que dan una información negativa sobre el síndrome de Down en el diagnóstico prenatal, también lo hacen en el diagnóstico postnatal ($r = 0,487$; $p = 0,001$). Los médicos que dan una información positiva sobre el síndrome de Down en el diagnóstico prenatal, también lo hacen en el diagnóstico postnatal ($r = 0,30$; $p = 0,049$). Se aprecia una correlación muy positiva entre la conmoción que sintió el médico durante el diagnóstico prenatal positivo y el diagnóstico postnatal ($r = 0,778$; $p = 0,000$).

g. Relatos personales. Las madres relatan sus experiencias⁷⁰ tanto positivas como negativas y entre estas últimas destacan: "Durante mi embarazo tuve mucha presión

70 Vargas Aldecoa, T., Martín Conty, J.L., Conty Serrano, R.M., Fernández Pérez, C. "Comunicación del diagnóstico de síndrome de Down: Relatos de las madres". *Cuadernos de Bioética*. 29(96), 1(2018), 47-158.

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".

5. Conclusiones

En los últimos años hemos asistido a una generalización del diagnóstico prenatal de síndrome de Down pero no siempre ha ido acompañada de una adecuada comunicación de los resultados, por lo que se corre el peligro de que la finalidad de ese diagnóstico sea eugenésica y no terapéutica, de ayuda a la madre y al niño. Entre los distintos aspectos que entran en juego a la hora de decidir interrumpir el embarazo tras el diagnóstico prenatal positivo del síndrome de Down destacan la religión, las creencias, la opinión de la pareja y de los familiares, la idea que se tenga de la realidad de la discapacidad, las presiones sociales y económicas, la manera de recibir la noticia y la especialización de los profesionales sanitarios en el arte de comunicar un diagnóstico.

Y para que los profesionales sanitarios puedan comunicar un diagnóstico de síndrome de Down de manera objetiva y equilibrada, deben de tener un conocimiento actualizado sobre la realidad de estas personas y de sus familias ya que, de lo contrario, su visión estará sesgada y condicionará la toma de decisiones de las madres.

Así, en el estudio presentado en este artículo la percepción que tienen las madres es que la comunicación de la Primera Noticia se puede mejorar en muchos aspectos. Entre ellos podemos señalar la necesidad de proporcionar información más equilibrada, positiva y humana sobre el síndrome de Down, lo que supone una previa formación sobre el tema. En numerosas ocasiones las madres califican la comunicación de la primera noticia como brusca, fría y tardía y reclaman la presencia de su pareja y de su hijo en un momento tan importante. En cuanto al material impreso se refiere, muy pocas madres recibieron información escrita y el material proporcionado resultaba de poca ayuda para las madres. Y la falta de capacitación de los profesiona-

les sanitarios a la hora de comunicar la noticia, en ocasiones, dificulta la aceptación del hijo con discapacidad.

Agradecimientos

La autora quiere agradecer a Brian Skotko y a Ricardo Canal por acceder al empleo de su cuestionario y a colaborar en la validación de las pequeñas modificaciones introducidas en la misma. Asimismo, quiere agradecer a Down España, Down Madrid Talita Madrid y Fundación Garrigou su colaboración en la distribución de las encuestas y el haber avalado el presente estudio. También al soporte informático encuestafacil.com por permitirnos acogernos a la condición especial de ONG. Y, por último, a todas las madres de niños con síndrome de Down que han respondido al cuestionario.

Referencias

- Altarejos, F. *Educación y felicidad*, Eunsa, Madrid, 1986, 35-40.
- Andorno, R. *Bioética y dignidad de la persona*, Tecnos, Madrid, 1998, 86.
- Aparisi, A. "El principio de la dignidad humana como fundamento de un bioderecho global". *Cuadernos de Bioética*. 24(2), (2013), 201-221.
- Atzori, S. *¿Qué te falta para ser feliz?* Palabra, Madrid, 2016, 56.
- Bastidas, M., Alcaraz, G.M. "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), (2011), 18-24.
- Bermejo Sánchez, E. et al. "Vigilancia Epidemiológica de anomalías congénitas en España sobre los datos registrados por el ECEMC en el período 1980-2016. Boletín del ECEMC". *Revista de Dismorfología y Epidemiología*. (2018), 1-80.
- Brown, R., Kulik, J. "Flashbulb memories". *Cognition*. 5, (1977), 73-99.
- Buckman R. *Breaking Bad News: A Guide for Health Care Professionals*. Johns Hopkins University Press, Baltimore, 1992.

- Comité de Bioética de España. [Publicación en línea] « El consejo genético prenatal». 1-28.2015. <<http://assets.comitedebioetica.es/files/documentacion/consejo-genetico-prenatal.pdf>> [Consulta 21/08/2018].
- Conway, M. A., Anderson, S. J., Larsen, S. F., Donnelly, C.M., McDaniel, M.A., McClelland, A.G., Rawles, R.E., Logie, R.H. "The formation of flashbulb memories". *Mem Cognit.* 22, (1994), 326–343.
- Cunningham, C. C., Morgan P. A., McGucken, R. B. "Down's syndrome: is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable?" *Dev Med Child Neurol.* 26, (1984), 33–39.
- Domingo Moratalla, A. *El arte de cuidar. Atender, dialogar y responder*, Rialp, Madrid, 2013, 21.
- Federación de Organizaciones en Favor de Personas con Discapacidad Intelectual de Madrid. *Necesidades de las familias de personas con discapacidad intelectual de Feaps Madrid*, Cuaderno de Apoyo a Familias nº3. Colección FEAPS, Madrid, 2008.
- Flórez, J. [Publicación en línea] «Alzheimer en el síndrome de Down: 20 años antes. Infosalus investigación». 2017. <<https://www.infosalus.com/salud-investigacion/noticia-alzheimer-sindrome-down-20-anos-antes-20170321082906.html>> [Consulta 21/08/2018]
- Flórez, J. *Síndrome de Down. Comunicar la noticia: el primer acto terapéutico*. Fundación Iberoamericana Down 21, Santander, 2018, 28-49.
- Frankl, V. *El hombre en busca de sentido*, Herder, Barcelona, 2015.
- García-Sánchez, E. *Despertar la compasión. El cuidado ético de los enfermos graves*, Eunsa, Pamplona, 2017, 120.
- Gómez Sancho, M. *Cómo dar malas noticias en medicina*, Aran, Madrid, 2006.
- Hedov, G., Wikblad, K., Anneren, G. "First information and support provided to parents of children with Down syndrome in Sweden: clinical goals and parental experiences". *Acta Pædiatr.* 91(12), (2002), 1344 –1349.
- Helm, D. T., Miranda, S., Chedd, N. A. "Prenatal diagnosis of Down syndrome: mothers' reflections on supports needed from diagnosis to birth". *Ment Retard.* 36, (1998), 55–61.
- How, B., Smidt, A., Wilson, N.J., Barton, R., Valentin, C. "We would have missed out so much had we terminated: What fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome". *Journal of Intellectual Disabilities.* (2018), 1-20. doi: 10.1177/1744629518787606
- Korenromp, M.J., Page-Christiaens, G.C., van den Bout J, et al. "Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome". *Am J Obstet Gynecol.* 196, (2007), 149 e1-e11.
- Lejeune, J. "La genética humana y el espíritu. Conferencia impartida en el CLC en 1980". En: *El comienzo, la vida*, BAC, Madrid, 2019, 89.
- Lewis, C., Hill, M., Chitty, L.S. "A qualitative study looking at informed choice in the context of non-invasive prenatal testing for aneuploidy". *Prenatal Diagnosis.* 36, (2016). 875-881.
- López Moratalla, N. "Avances de la medicina perinatal y la creciente intolerancia a la discapacidad". *Cuadernos de Bioética.* 23 (2), (2012), 548-556.
- Moreno Villares, J. M. [Publicación en línea] « Los niños diferentes. Diagnóstico prenatal y eutanasia». Digital Reasons. Colección para el s. XXI. 2013. <En <http://www.digitalreasons.es/>>
- Moya, G. "Valoración ética del diagnóstico de enfermedades fundantes de discapacidad en la vida prenatal". *Acta Bioethica.* 20 (1), (2014), 31-40.
- Nelson Goff, B. S., Springer, N., Cline Foote, L., Frantz, C., Peak, M., Tracy, C., Veh, T., Cross, K. A. "Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences". *Intellect Dev Disabil.* 51(6), (2013), 446-57. doi: 10.1352/1934-9556-51.6.446.
- Organización de las Naciones Unidas. Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad, 2006, 44,11.
- Pardo Sáenz, J.M. *La vida del no nacido. El aborto y la dignidad de la mujer*, Eunsa, Pamplona, 2011, 178-179.
- Polaino-Lorente, A. "Dignidad, subsidiariedad y solidaridad en la EEP". En: *Tratado de Educación Personalizada*. Rialp, Madrid, 1991, Vol. 29, 120-136.

- Polaino-Lorente, A. "Más allá del dolor y el sufrimiento: la cuestión acerca del sentido". En: *Manual de Bioética General*, Rialp, Madrid, 1993, 458-478.
- Ponte Mittelbrunn, J. et al. [Publicación en línea] «La Primera Noticia. Estudio sobre los procedimientos profesionales, las vivencias y las necesidades de los padres cuando se les informa de que su hijo tiene una discapacidad o un trastorno del desarrollo». 1-46. 2011. <<http://sid.usal.es/25982/8-1> > [Consulta 21/05/2015].
- Pueschel, S.M. "Changes of counseling practices at the birth of a child with Down syndrome". *Appl Res Ment Retard.* 6(1), (1985), 99 –108.
- Reed, A.R., Berrier, K.L. [Publicación en línea] « A qualitative study of factors influencing decision-making prenatal diagnosis of Down syndrome». 2016. < J Genet Counsel DOI 10:1007/s10897-016-0061-8> [Consulta 21/08/2018].
- Rubio, E. La Adaptación de las Familias con Hijos/as con Síndrome de Down. Una Aproximación desde el Modelo Doble ABCX. Tesis Doctoral. Universidad Pontificia de Comillas Madrid, 2015.
- Schalock, R. L. [Publicación en línea] «Aplicaciones del paradigma de calidad de vida a las personas con discapacidad intelectual y del desarrollo». 13. 2010. <<https://www.sis.net/documentos/ficha/197163.pdf#page=1813>> [Consulta 21/03/2018]
- Serrano, L. El impacto familiar del síndrome de Down: desarrollo y validación de la escala de Impacto Familiar del Síndrome de Down. Tesis doctoral, Universidad Autónoma de Madrid. 7 de marzo de 2018.
- Sheets, K.B., Best, R. G., Brasington, C.K., Will, M. C. "Balanced information about Down syndrome: What is essential?" *Am J Med Genet. Part A*, 155, (2011), 1246–1257.
- Skotko, B.G. "Communicating the postnatal diagnosis of Down's syndrome: An international call for change". *Italian Journal of Pediatrics*, 31, (2005), 237-243.
- Skotko, B.G., Canal, R. "Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down". *Revista Síndrome de Down*. 21, (2004), 54-71.
- Skotko, B.G., Canal, R. "Continuación del embarazo después de un diagnóstico prenatal de síndrome de Down. Estudio de cuatro casos". *Progr Diag Trat Prenat.* 17(4), (2005), 189-192
- Skotko, B.G., Canal, R. "Postnatal Support for Mothers of Children With Down Syndrome". *Mental Retardation.* 43(3), (2005a), 209.
- Skotko, B.G., Capone, G., Kishnani, P. "Postnatal diagnosis of Down syndrome: Synthesis of the evidence on how best to deliver the news". *Pediatrics.* 124, (2009), e751-e758. doi:10.1542/peds.2009-0480
- Skotko, B.G., Levine, S.P., Goldstein, R. "Having a Brother or Sister with Down Syndrome: Perspectives from Siblings". *American Journal of Medical Genetics. Part A:* 155, (2011a), 2348-2359. doi:10.1002/ajmg.a.34228
- Skotko, B.G., Levine, S.P., Goldstein, R. "Having a Son or Daughter with Down Syndrome: Perspectives from Mothers and Fathers". *American Journal of Medical Genetics. Part A:* 155, (2011b), 2335-2347. doi:10.1002/ajmg.a.34293
- Skotko, B.G., Levine, S.P., Goldstein, R. Self-perceptions from People with Down Syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part A:* 155, (2011c), 2360- 2369. doi:10.1002/ajmg.a.34235
- Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. "Guía de Práctica Clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de las anomalías cromosómicas". *Diagnóstico Prenatal.* 24(2), (2013), 57-72.
- Spaemann, R. "¿Son todos los hombres personas?" *Cuadernos de Bioética.* 31, (1997), 1027-1033.
- Springer, A., Steel, M.W. "Effects of physicians' early parental counseling on rearing of Down syndrome children". *Am J Ment Defic.* 85(1), (1980), 1–5.
- Stoneman, Z. "Examining the Down syndrome advantage: mothers and fathers of young children with disabilities". *Journal of Intellectual Disability Research,* 51(12), (2007), 1006-1017.
- Torres, L., Maia, E. "Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de síndrome de Down". *Revista Chilena de Pediatría,* 80(1), (2009), 39-47.
- Tymstra, T., Bosboom, J., Bouman, K. "Prenatal diagnosis of Down's Syndrome: Experiences of women who decided to continue with the pregnancy". *Internatio*

- nal Journal of Risk & Safety in Medicine, 16, (2004), 91–96.
- Tymstra, T., Bosboom, J., Bouman, K. "Prenatal diagnosis of Down's Syndrome: Experiences of women who decided to continue with the pregnancy". *International Journal of Risk & Safety in Medicine*, 16, (2004), 91–96.
- Vanstone, M., Cernat, A., Nisker, J., Schwartz, L." Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions". *BMC Medical Ethics*. 19(27), (2018), 1-13. doi: 10.1186/s12910-018-0267-4
- Vargas Aldecoa, T., Martín Conty, J.L., Conty Serrano, R.M., Fernández Pérez, C. "Comunicación del diagnóstico de síndrome de Down: Relatos de las madres". *Cuadernos de Bioética*. 29(96), 1(2018), 47-158. doi: 10.30444/CB.3
- Vargas, T., Polaino-Lorente, A. *La familia del deficiente mental: un estudio sobre el apego afectivo*. Pirámide, Madrid, 1996.
- Werts, D.C, et al. "Review of ethical issues in medical genetics". *World Health Organization*, (2003), 62.
- Williams, C., Alderson, P., Farsides, B. "What constitutes 'balanced' information in the practitioners' portrayals of down's syndrome?" *Midwifery*. 18, (2002), 230–237.
- Wright, D. B., Gaskell, G. D. "Flashbulb memories: conceptual and methodological issues". *Memory*. 3, (1995), 67–80.

