

Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down

Brian Skotko, Ricardo Canal

RESUMEN

Dar a luz o asistir a un parto, y recibir o dar el diagnóstico postnatal de síndrome de Down no es una experiencia cómoda, ni para los padres ni para la mayoría de los médicos. En este estudio, 467 madres de niños con síndrome de Down en España completaron una encuesta sobre los servicios de apoyo postnatal que recibieron inmediatamente después del diagnóstico. Las madres dijeron sentirse ansiosas, asustadas, culpables, enfadadas, y en casos excepcionales, con deseos de suicidarse. Según la mayoría de las madres, los médicos no aportaron información suficiente sobre el síndrome de Down, y rara vez les dieron material escrito o les aconsejaron relacionarse con grupos de apoyo organizados por padres. Poco parece haber cambiado desde 1972, y las madres ofrecen recomendaciones sobre cómo podría mejorarse el sistema médico español, con implicaciones para otros países incluido Estados Unidos.

Introducción

El síndrome de Down es una discapacidad del desarrollo que se identifica por lo general en los recién nacidos, y las personas con esta condición pueden tener una larga vida, plena de notables realizaciones, y contribuir de forma significativa a sus comunidades (Kidder y Skotko, 2001). Aproximadamente en España de cada 1.000 niños nace uno con síndrome de Down (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas, 1997; Organización Mundial de la Salud, 1997), lo que sugiere que actualmente viven algo más de 32.000 personas (Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud, 1999). Esta condición se debe casi siempre a una no disyunción genética, dando al niño una copia extra del cromosoma 21 en cada célula. En el 4 % de las personas con síndrome de Down la condición se debe a traslocación, por lo general entre los cromosomas 14 y 21; y en el 1 % la causa es un mosaicismo genético, en el que algunas células contienen el triple cromosoma 21 y otras los dos normales (Cotran y col., 1999).

Existen múltiples pruebas para examinar a un feto con síndrome de Down (Budorick y O'Boyle, 2003). Las "pruebas triple y cuádruple" miden en la sangre materna los cambios que hay en las concentraciones de α -fetoproteína, estriol no conjugado, gonadotropina coriónica humana e inhibina, y se realizan normalmente entre la semana 15 y la 21 del embarazo. Con una tasa de 5 % de falsos posi-

tivos, se detectan correctamente el 69 % de los fetos con síndrome de Down (Wald y col., 1997). También se emplea la ecografía para examinar a un feto durante el primer y segundo trimestre. Pero la sensibilidad de los marcadores ecográficos es controvertida. La translucencia nucal es evaluada entre las semanas 11 a 14 e identifica entre el 27% y 89% de embarazos con síndrome de Down (Budorick y O'Boyle, 2003). El engrosamiento del pliegue nucal -uno de los marcadores ecográficos más importantes en el segundo trimestre- ha oscilado entre el 7 y el 75 % en los estudios publicados (Smith-Bindman y col., 2001).

Para establecer un diagnóstico definitivo prenatal, la madre debe elegir entre la biopsia de vellosidades coriónicas en las semanas 8 a 11 de embarazo, o la amniocentesis durante el segundo y tercer trimestre. Aparte de los posibles errores de laboratorio, ambos métodos ofrecen un diagnóstico prenatal concluyente de síndrome de Down, razón por la que algunas mujeres recurren a ellos directamente sin esperar a los otros métodos de análisis. En la biopsia de las vellosidades, el análisis cromosómico se realiza en tejido coriónico; en la amniocentesis se hace en las células fetales que flotan en el líquido amniótico. Ambas técnicas tienen cierto riesgo de producir aborto espontáneo: 0,25 a 0,30 % en el caso de la amniocentesis (Powell, 2000), y algo más en la biopsia. Por eso se suelen reservar estos procedimientos a mujeres con más de 35 años cuya probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down está

aumentada (Hook y col., 1983).

Aunque no existen actualmente estadísticas formales, se calcula que no más del 5% de las familias que tienen un hijo con síndrome de Down recibieron un diagnóstico prenatal. El postnatal se realiza inmediatamente después del nacimiento atendiendo a las características físicas (p. ej., las orejas cortas, el pliegue palmar, la hipotonía, el achatamiento de la mitad superior de la cara), que se confirma por cariotipo genético (Durlach y Oliver, 1991; Pueschel, 1990). Aunque el diagnóstico real con frecuencia es fácil de hacer para la mayoría de los médicos, el proceso de dar la información a las madres de una manera sensible y respetuosa no lo es. Parece que la mayoría de los médicos admite que no han recibido formación, o muy escasa, sobre cómo dar esta información a las madres. "En general, lo que se me enseñó en la Facultad de Medicina y en mi periodo de formación fue que la discapacidad – sea cual fuere – es algo malo y hay que evitar a toda costa. Las clases y seminarios sobre el síndrome de Down u otros síndromes genéticos giraron alrededor de la descripción de las anomalías... Que los niños con enfermedades genéticas pudieran tener unas vidas ricas y valiosas apenas si se comentó y menos se destacó", dice el perinatólogo Steven Ralston (2000, p. 335). Dar un diagnóstico puede ser difícil también para el profesional sanitario porque "contrasta tan dramáticamente con las situaciones que el profesional encuentra gratificantes, como es el superar una crisis médica aguda... Cuando es incapaz de "arreglar" un problema, el clínico puede creer erróneamente que no hay nada que pueda hacer, como profesional de la salud, para ayudar a la familia o al niño (Klein, 1993, p. 187).

Desde 1964, investigadores de diversos países han estudiado la manera en que los médicos comunican el diagnóstico de síndrome de Down (Berg y col., 1960; Carr, 1970; Cooley, 1993; Cunningham y col., 1984; Cunningham y Sloper, 1977; Drillien y Wilkinson, 1964; Drotar y col, 1975; Garwick y col., 1995; Gath, 1985; Gath y Gumley, 1984; Gayon y Walter, 1974; Hedor y col., 2002; Klein, 1993; Krahn y col., 1993; Lucas y Lucas, 1980; MacDonald y col., 1982; Murdoch, 1983; Pueschel y Murphy, 1976; Quinne y Rutter, 1994; Springer y Steele, 1980; Stone, 1973). Las limitaciones de estos estudios consisten en que las muestras son pequeñas y los cuestionarios son cortos. En la última década la investigación ha sido notablemente escasa.

En 1993, un estudio de 12 padres en

Estados Unidos que habían tenido hijos con síndrome de Down concluyó que se necesitaban múltiples componentes para reforzar el diálogo inicial entre el padre y el médico: (1) había de explicarse el síndrome de Down claramente y con detalle, incluidas las características positivas del niño; (2) había de incluirse información específica en los países a especialistas, servicios y apoyos; (3) debía comunicarse el diagnóstico un profesional que conociera a los padres; (4) debía comunicarse con sensibilidad y afecto; (5) la conversación debía ser llevada con un ritmo que pudiesen seguir los padres; (6) se debía notificar a los padres en cuanto hubiese alguna sospecha; (7) durante la conversación, los padres o el profesional sanitario debía tener al niño en brazos (Krahn y col., 1993).

En una encuesta de 1994 realizada a 166 padres en Inglaterra que habían tenido hijos con alguna discapacidad grave mental o física (56 con síndrome de Down), aproximadamente el 58 % se sintieron insatisfechos con el modo en que su médico les había notificado el diagnóstico del niño (Quinne y Rutter, 1994). Los niveles de satisfacción correspondían a tres componentes: (1) los profesionales informaron a los padres tan pronto como advirtieron que algo iba mal con el niño; (2) la persona que comunicaba el diagnóstico lo hacía con empatía, y (3) se daba a los padres la mayor información posible sobre el síndrome de Down.

En un estudio de 1995, 18 familias de Estados Unidos que habían tenido un hijo con síndrome de Down contaron que su reacción inicial al recibir el diagnóstico fue de shock (Garwick y col., 1995). Las familias mostraron su rechazo a: (1) recibir el diagnóstico por teléfono, (2) escuchar el diagnóstico en presencia de otros compañeros de cuarto, o (3) recibir información anticuada o inadecuada por parte del hospital.

Más recientemente en 2002, una encuesta a 86 familias de Suecia que habían tenido un hijo con síndrome de Down mostró que el 56 % carecieron de apoyo tras recibir el diagnóstico postnatal (Hedov y col., 2002). Aproximadamente el 70% consideró insuficiente la información recibida y demasiado centrada en los aspectos negativos de la salud.

Aunque la investigación ha sido escasa, las descripciones negativas son predominantes. En la última década, los padres han expresado sus reflexiones francas con una prosa variada y sencilla. "Tras varios días de llorar, de examinarnos, y de leer la poca y mala información que había (la mayor parte deprimente y angustiante), tomamos la difícil decisión de olvidarnos de los consejos profe-

sionales y llevarnos a nuestro hijo a casa" dice Emily Kingsley (1994, p. 3). Cuando un médico le dijo a Vicki Noble que su bebé tenía síndrome de Down, cuenta: "Me sentí aturrida, y oía a mi propia voz lejana que preguntaba: "¿qué significa esto"? (1993, p.41). Cynthia Kidder recuerda: "Cuando se nos dijo que nuestro hijo tenía síndrome de Down, enseguida empezamos a preocuparnos por su futuro, sus relaciones con los demás, su ocupación cuando fuese adulto, incluso su posibilidad de tener novia. Éramos ingenuos y no teníamos formación, y estábamos llenos de miedo" (2001, p. 162). Marian Burke, la madre del actor de televisión Chris Burke, recuerda de forma contundente: "Fue el peor momento de toda mi vida" (Burke y McDaniel, 2001, p. 30).

Con frecuencia se establecen grupos de apoyo por parte de los padres para intercambiar sus sentimientos, y el movimiento síndrome de Down en España ha evolucionado en muchos aspectos como lo ha hecho el de Estados Unidos. La primera organización local de padres con hijos con síndrome de Down se formó en 1976, y a lo largo de los setenta y ochenta se fueron constituyendo rápidamente nuevos grupos, celebrándose los dos primeros congresos nacionales para familias en 1988 y 1991 en Santander. Conforme iban creciendo, los grupos de apoyo empezaron a incorporar en sus estatutos componentes de defensa y promoción; y en 1991, se centralizó el movimiento al formarse una asociación síndrome de Down de carácter nacional: la Federación Española de Instituciones Síndrome de Down (FEISD), reconocida legalmente en 1996 como organización no gubernamental sin ánimo de lucro; desde entonces ha establecido un plan de acción nacional para el movimiento síndrome de Down en España.

No existe todavía estudio alguno que documente las reflexiones de madres españolas que hayan recibido el diagnóstico de que su hijo tiene síndrome de Down. Más aún, ningún estudio en ningún país ha sido lo suficientemente extenso como para ofrecer datos sustanciales sobre cambios eficaces. Aquí vamos a presentar resultados de la más completa encuesta realizada hasta la fecha sobre las reflexiones de estas madres. Se pidió a unas 500 madres con hijos con síndrome de Down que compartieran sus recuerdos sobre el nacimiento de su hijo. La pregunta clave de nuestra investigación fue: ¿Cómo podría mejorarse el apoyo médico a las madres en

el momento del diagnóstico? Para responderla, preguntamos: "¿Cuáles fueron las percepciones de las madres sobre la conducta del médico en el momento del diagnóstico? ¿Qué sucedió mientras esperaban el diagnóstico? Al recibir la noticia de que su hijo tenía síndrome de Down, ¿cómo se la dio el médico? ¿Y de qué manera el ambiente, el material escrito y los grupos de apoyo afectaron las emociones de la madre en esos momentos?

Además, puesto que estábamos recogiendo datos de madres, algunas de las cuales habían tenido hijos con síndrome de Down hacía más 30 años, podíamos preguntar también: ¿Eran diferentes las percepciones de las madres dependiendo de cuándo habían recibido el diagnóstico postnatal? Es decir, ¿había cambiado el sistema médico a los ojos de las madres? Datos anecdóticos recogidos de la literatura nos llevaron a preguntar sobre si ciertas características de base como son la raza, la edad, la religión, la educación, o el número de embarazos podrían predecir la respuesta de la madre al recibir el diagnóstico de su hijo.

Métodos

La muestra

Este estudio fue incubado dentro de un proyecto epidemiológico trans-cultural sobre el apoyo pre y postnatal a madres de hijos con síndrome de Down en España y Estados Unidos. Elegimos España por varias razones: (1) la evolución del movimiento sobre la discapacidad ha imitado en muchos aspectos al de Estados Unidos, (2) España tiene una organización nacional de padres de hijos con síndrome de Down, y (3) el Instituto de Integración Comunitaria (INICO) de Salamanca está especializado en investigación sobre la discapacidad y podía proporcionar apoyo técnico para una amplia distribución de la encuesta.

Elegimos distribuir la encuesta sólo a las madres y no a otros miembros de la familia para estandarizar las perspectivas de nuestros encuestados y captar los sentimientos de la persona que más íntimamente está implicada en el embarazo. Las madres estaban en las listas de: (1) los grupos asociados en la FEISD, (2) la Fundación Síndrome de Down de Cantabria, y (3) la Fundación Síndrome de Down de Madrid. En total se enviaron encuestas a 6.125 madres, alre-

dedor del 19% del total de madres con hijos con síndrome de Down en España.

La encuesta

La encuesta tenía 11 páginas (disponible en <http://www.sindromedown.net/web2/verdocumento.asp?ID=418#>) y se desarrolló en parte a partir de los datos de Helm y col (1998), 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 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 recogió 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. (Los resultados sobre las preguntas prenatales son objeto de otra publicación). Las preguntas sobre cuidados postnatales consistían en 6 afirmaciones sobre la conducta del médico cuando las madres recibían el diagnóstico por primera vez, 5 sobre las reacciones de las madres al recibir el diagnóstico, y 6 sobre el material escrito ofrecido por los médicos a las madres inmediatamente después del diagnóstico.

Recogida de datos

Las encuestas fueron enviadas por parte de las instituciones arriba señaladas: 5.000 por parte de la FEISD que las repartieron entre sus 62 organizaciones locales a todos sus miembros, frecuentemente de forma manual en sus reuniones de grupos. La Fundación de Cantabria envió 125 y la de Madrid envió

1.000, ambas por correo.

En todo momento se aseguró la confidencialidad de las familias. Nunca recibimos nombres o direcciones de los padres. Sólo cuando un padre eligió libremente responder a la encuesta recibimos su información de contacto. La hoja con esta información estaba separada del resto del material y se guardó en un cajón cerrado. Una vez introducidas las respuestas en la base de datos del ordenador, resultaba imposible distinguir la identidad de los autores de las respuestas.

Análisis de datos

Puesto que la encuesta reunía datos cuantitativos y cualitativos, se utilizó metodología mixta para analizarlos. A lo largo del trabajo damos cuenta de ambos análisis en cada sección, de modo que los dos se refuerzan mutuamente. Analizamos primero los datos cuantitativos ofreciendo la media, desviación estándar y número de respuestas en cada pregunta de la encuesta. Como queríamos saber si las percepciones de las madres sobre los médicos variaban con el tiempo, generamos una regresión lineal para cada pregunta médico-conducta, utilizando la edad del niño como variable independiente. Damos los valores estandarizados β y R^2 a partir de las regresiones, y determinamos la significación de nuestros modelos mediante ANOVA, ofreciendo los valores df , F y p .

Para la pregunta sobre si las características de base de las madres podrían predecir sus grados de satisfacción sobre el apoyo médico recibido, elaboramos regresiones múltiples escalonadas mixtas, siendo las variables independientes la edad del niño (una variable que nos dice cuánto hacía que la madre tuvo el niño), la edad de la madre en el momento del nacimiento, el número de embarazos, los ingresos anuales y el nivel de educación. Se introdujeron las variables con la probabilidad de 0,05. Queríamos saber también si ciertos sentimientos y reacciones de las madres estaban asociados entre sí. Por ejemplo, si las madres que habían sentido miedo al nacer su hijo habían sido atendidas por médicos que habían insistido en los aspectos negativos del síndrome de Down. Para ello hicimos correlaciones entre todas las preguntas de la encuesta obteniendo los valores r , indicando los niveles de significación (0,05, 0,01 y 0,001).

Nos preguntamos también si las conductas de los médicos podrían predecir las respuestas emocionales de las madres. Por

ejemplo, si las madres que se sintieron atemorizadas al saber el diagnóstico tuvieron médicos que insistieron en los aspectos negativos del síndrome de Down. Exploramos estas asociaciones mediante regresiones múltiples mixtas por pasos, utilizando como variables dependientes las emociones de las madres (temor, ansiedad, suicidio, optimismo), y como independientes todas las preguntas relacionadas con médico-conducta. Las variables fueron introducidas con un nivel de probabilidad de 0,05, y damos los valores β y R^2 a partir de las regresiones, utilizamos el ANOVA y damos los valores df , F y p .

Una vez analizados los datos cuantitativos, estudiamos los cualitativos para añadir una dimensión a las experiencias de las madres. Se codificaron las respuestas para originar los temas, utilizando el método de análisis cualitativo de Glaser y Straus (1967). Para ello, primero codificamos las respuestas cortas de las madres basándonos en las categorías que surgieron de los datos cuantitativos. Después integramos las categorías y extrajimos los temas a partir de las respuestas de las madres. Por último, delimitamos y clarificamos nuestros temas para ser concisos, específicos y no repetitivos. Los tres grandes temas que surgieron fueron: En espera del diagnóstico, Recibir el diagnóstico, y Comunicar el diagnóstico. De este último surgieron las siguientes subcategorías: la explicación verbal, el ambiente, el lenguaje, el apoyo de otros padres, y el material escrito.

Ofreceremos comentarios de madres que sean representativos de estos temas.

Resultados

Los participantes

Recibimos 501 respuestas (82%), que representaron a madres de 51 grupos distintos relacionados con el síndrome de Down en España (69%). De las recibidas, 29 habían sido elaboradas por padres varones por lo que fueron excluidas de nuestro análisis. Se retiraron otras 5 encuestas por haber sido elaboradas por madres que habían recibido diagnóstico prenatal por amniocentesis. De las 467 restantes, a 45 (10%) madres se les había hecho la triple prueba pero el análisis prenatal no continuó; puesto que no habían recibido un diagnóstico definitivo hasta que su hijo nació, se les incluyó en la tabla de datos. Al restante 90% no se le había hecho prueba prenatal alguna.

La media de edad de quienes respondieron fue de 43,7 años (SD = 9,25, N = 428; algunas madres omitieron algunos datos, por lo que la N de cada pregunta varía). La mayoría eran de raza blanca, católicas y habían terminado su bachillerato (tabla 1). El 52 % de los hijos con síndrome de Down eran varones y el 48% mujeres. Aunque la encuesta incluía una pregunta sobre ingresos económicos, el escaso número de respuestas no permitió hacer un análisis estadístico.

Tabla 1. Características de las madres que respondieron a la encuesta en % (N = 467)

Variables de base	Porcentaje
Raza (N = 455)	
Blanca	99
Otra	1
Religión (N = 406)	
Católica	88
Cristiana, no católica	6
Ninguna	6
Nivel educativo (N = 449)	
Educación básica no terminada	4
Educación básica	24
Graduada de bachillerato	30
Graduada de universidad	32
Master	3
Doctorado	3
Otros	4
Sexo del hijo con síndrome de Down (N = 447)	
Varón	52
Mujer	48

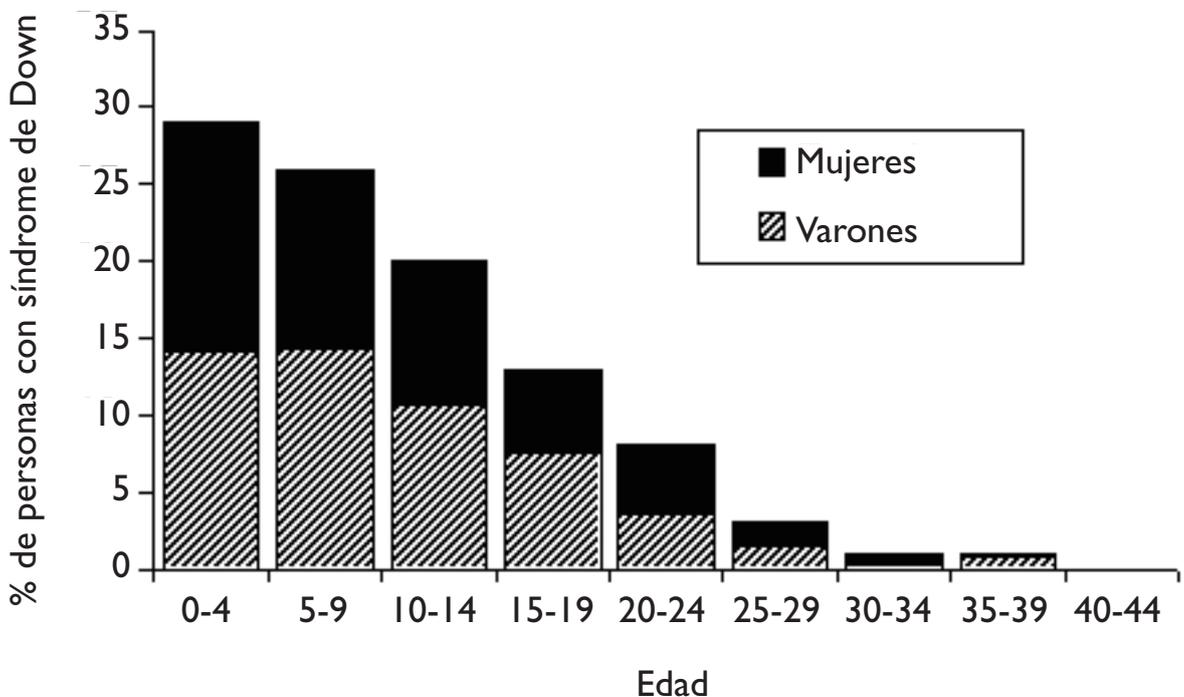
Alrededor del 39% tenían más de 35 años cuando tuvieron a su hijo con síndrome de Down, cifra superior a la media nacional del 19% (Organización Mundial de la Salud). La media de la edad a la que tuvieron su hijo con síndrome de Down fue 33,7 años (SD = 6,61, N = 456); y de acuerdo con la edad de sus hijos con síndrome de Down, las madres tenían buenas perspectivas de apoyo médico postnatal en España entre 1977 y 2002; la mayoría de nuestra muestra (75%) tenía hijos diagnosticados en los últimos 15 años (fig. 1).

Las 45 madres a las que se les había hecho la triple prueba informaron no haber tenido miedo, ansiedad o deseo suicida tras recibir los resultados. De hecho, muchas dijeron sentirse muy optimistas, probablemente porque casi todas recibieron resultados negativos, sugerentes de que su hijo no tenía síndrome de Down. "El test fue favorable ya que los doctores me comunicaron que no había problemas con el embarazo y que todo iba estupendo", escribió una madre. Tras saber

que su hijo había nacido con síndrome de Down, muchas de estas madres se sintieron traicionadas por el test y por sus médicos. Dijo una madre: "El incidente... nos dolió mucho porque el doctor mantuvo su convicción frente a las nuestras y no siguió dándonos la opción de decidir si deseábamos hacer la amniocentesis". Otra madre fue más tajante: "Si hubiese sabido que mi hijo no iba a nacer bien, probablemente no habría nacido". Otras expresaron shock: "No creí que ese niño era hijo mío porque mi ginecólogo me dijo que el bebé sería niña y que todo era normal", dijo una madre. Y otra: "Mi ginecólogo me aseguró que el resultado de la α -fetoproteína era bueno – es decir, era improbable que tuviera un niño con problemas –, de modo que fue toda una sorpresa que mi hijo naciera con síndrome de Down.

Muchas no sabían que la triple prueba es un test poco concluyente. Dijo una madre: "Me hubiese gustado que me hubiesen informado de los riesgos, después de conocer los resultados". Otras deseaban que se les hubiese ofrecido una

Figura 1



Distribución de edades de las personas con síndrome de Down cuyas madres respondieron a la encuesta. La mayoría eran menores de 25 años (M = 10,8, SD = 8,08, N = 424), lo que significa que las madres ofrecieron una perspectiva sobre el apoyo médico postnatal en España entre 1978 y 2003.

amniocentesis para mantener tranquilidad y estar preparadas mentalmente: "Hubiese querido saber con anticipación que mi hijo tenía síndrome de Down porque me hubiese preparado, sobre todo emocionalmente, y después para haber tenido tiempo de obtener información sobre el mejor modo de educarle".

Para quienes los resultados de la triple prueba sugerían que había riesgo de síndrome de Down, no parece que los médicos ofrecieran adecuada información sobre él a las madres en sus explicaciones, ni les repartieron suficiente cantidad de material escrito. En estos casos, las madres se sintieron presionadas por sus médicos para hacerse una amniocentesis con el objeto de confirmar que el feto tenía síndrome de Down. Dijo una madre a la que se le había hecho la triple prueba y ecografía: "Mi ginecólogo, viendo en la primera ecografía la posibilidad de síndrome de Down, me presionó para que me hiciera la amniocentesis en la 12ª semana de embarazo (en la práctica, para asegurar el aborto) 'con el fin de acabar con el problema antes de nada'. No me la hice. No volví y me

cambié de médico".

Comparamos directamente las respuestas de las 45 madres a las que se les había hecho la triple prueba con las de las 422 que no se la habían hecho. Queríamos responder a la pregunta de si era diferente la experiencia entre recibir el diagnóstico prenatal o postnatal. Para cada una de las preguntas, las medias en el grupo con diagnóstico prenatal cayeron dentro de 1 desviación estándar (SD) con respecto al grupo de diagnóstico postnatal (tabla 2); al no existir diferencias, agrupamos a todas las madres juntas para los siguientes análisis.

En espera del diagnóstico

Para el estudio cuantitativo, se puntuaron las respuestas de acuerdo con la escala (1 a 7) indicada en Métodos. Aproximadamente la mitad de las madres tenían cierto conocimiento sobre el síndrome de Down antes de recibir el diagnóstico, mientras que la otra mitad no lo tenía (M = 4,33, SD, 2,43, N = 428 (fig. 2). Muy pocas madres se sintieron optimistas con la experiencia (M = 2.29, SD

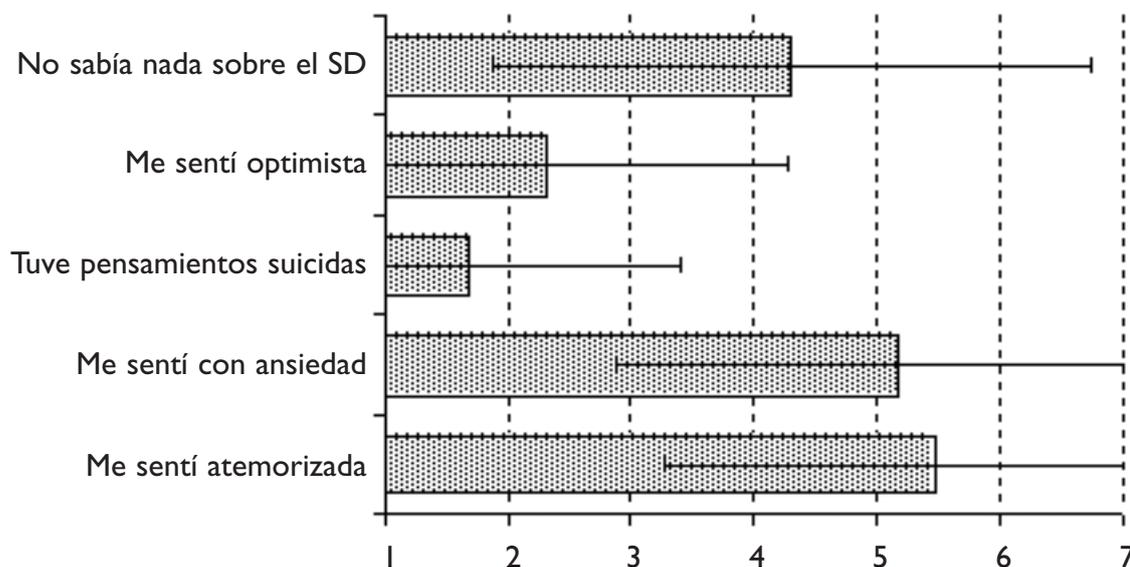
Tabla 2. Comparación de las percepciones entre madres que se hicieron la prueba triple y las que no se la hicieron

Preguntas de la encuesta	No prueba triple ¹		Prueba triple ² M
	M ³	(SD)	
<i>Cuando supe que mi hijo tenía síndrome de Down</i>			
No sabía nada sobre el síndrome de Down	4.40	2.43	3.80
Me sentí optimista	2.27	1.94	2.50
Tuve pensamientos suicidas	1.69	1.73	1.67
Me sentí ansiosa	5.14	2.33	5.55
Me sentí asustada	5.41	2.22	5.84
<i>Conducta del médico</i>			
Mi médico me dio números de teléfono de otros padres que tenían un hijo con síndrome de Down	1.84	1.78	2.07
Mi médico sintió lástima de mi situación	3.43	2.28	3.67
Mi médico destacó los aspectos negativos del síndrome de Down	2.71	2.15	2.61
Mi médico habló sobre los aspectos negativos del síndrome de Down	2.95	2.20	3.14
Mi médico destacó los aspectos positivos del síndrome de Down	2.57	2.20	2.93
Mi médico habló sobre los aspectos positivos del síndrome de Down	2.87	2.26	3.49
<i>El material escrito que recibí de mi médico...</i>			
tenía suficiente información actualizada sobre el síndrome de Down	1.79	1.66	1.98
era fácil de leer y entender	2.81	2.37	2.95
me ayudó a comprender el síndrome de Down	2.62	2.27	2.60
destacaba los aspectos positivos del síndrome de Down	1.96	1.77	2.49
destacaba los aspectos negativos del síndrome de Down	1.76	1.59	2.20
combinaba los aspectos positivos con los negativos del síndrome de Down	2.19	1.99	2.47

¹N = 422. ²N = 45. ³ Se pidió a las madres que puntuaran el grado en que estaban de acuerdo con las afirmaciones, en escala de Likert de 1-a-7, siendo 1: completo desacuerdo, 4: neutro, y 7: total acuerdo. M: media; SD: desviación estándar.

Figura 2

Cuando supe que mi hijo tenía síndrome de Down,



Reacciones de las madres al saber que sus hijos tenían síndrome de Down. Véase en Métodos la escala de puntuación de las afirmaciones (valores medios y desviación estándar). En conjunto, las madres no tuvieron una experiencia positiva, sintiéndose la mayoría con ansiedad o con temor, e incluso unas pocas con pensamientos suicidas.

= 1,96, $N = 413$). Para quienes se sintieron, sus respuestas positivas se correlacionaron significativamente con el hecho de que sus médicos destacaron los aspectos positivos del síndrome de Down (tabla 3, $r = 0,20$, $p < 0,05$) y el material escrito que recibieron destacaba también los rasgos positivos del síndrome de Down ($r = 0,18$, $p < 0,5$).

La mayoría de las madres sintió ansiedad ($M = 5,18$, $SD = 2,31$, $N = 424$) y miedo ($M = 5,46$, $SD = 2,18$, $N = 420$). "Simplemente, es como una bomba que explota en tu corazón", dijo una madre. "Confío en que mi hija jamás me pregunte cómo reaccioné porque no podría mentirle, y la verdad es que fue muy doloroso", escribió otra. "[Los médicos] me provocaron una fuerte crisis nerviosa, y no pude parar de llorar", dijo otra. Algunas se sintieron culpables y otras se sintieron temerosas sobre el futuro. "Cuando supe que mi hijo tenía síndrome de Down sentí pavor, pero era sólo miedo de lo desconocido porque tú sólo sabes lo que ves... no conoces más, y todas las personas con síndrome de Down no son iguales". Madres primerizas y aquellas que dijeron no saber nada sobre el síndrome de Down se sintieron con más miedo (en términos estadísticos) al saber que su hijo tenía síndrome de Down (miedo = $-0,18$ embarazos + $0,18$ conocimiento, $R^2 = 0,06$). Para ser exactos, por cada embarazo anterior que hubiese tenido una madre, su nivel de miedo al saber que su hijo tenía síndrome de Down

hubiese descendido en $0,18$ niveles; y por el contrario, por cada nivel (autoevaluado) que la madre admitía de desconocimiento sobre el tema de síndrome de Down, su nivel de miedo hubiese aumentado en $0,18$ unidades al conocer el diagnóstico [$F(0,05; 1,398) = 1,71$, $p < 0,01$].

La mayoría de las personas rechazaron que hubiesen tenido pensamientos suicidas al recibir el diagnóstico ($M = 1,69$, $SD = 1,72$, $N = 415$); sin embargo, los sentimientos no fueron unánimes. Quienes tuvieron pensamientos suicidas también respondieron que habían recibido material escrito en el que se destacaban los aspectos negativos del síndrome de Down (tabla 3, $r = 0,20$, $p < 0,001$). Los análisis de regresión múltiple escalonada mixta no revelaron diferencias significativas en las respuestas de las madres entre 1972 y 2002.

Comunicar el diagnóstico

La mayoría de las madres sintió que sus médicos les habían dado poca o ninguna información sobre el síndrome de Down (fig. 3). Las madres estaban en desacuerdo con las afirmaciones de que los médicos les hubiesen informado ($M = 2,94$, $SD = 2,28$, $N = 423$) o les hubiesen destacado los aspectos positivos ($M = 2,61$, $SD = 2,21$, $N = 406$). No obstante, también estaban en desacuerdo con que los médicos les hubiesen

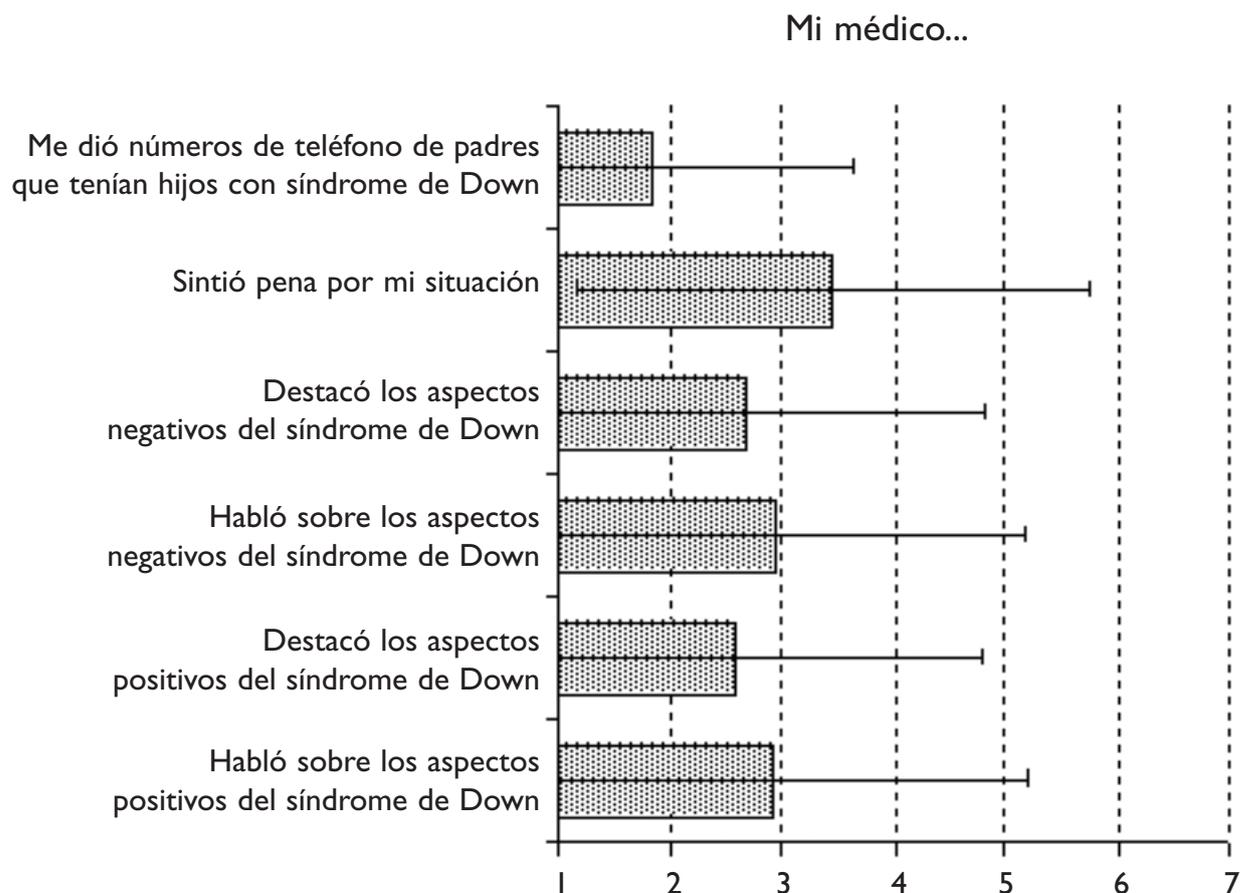
Tabla 3. Correlaciones de las respuestas de las madres a las preguntas del cuestionario

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q
A	-																
B	**0.32	-															
C	**0.46	**0.25	-														
D	**0.47	**0.20	**0.67	-													
E	**0.76	**0.25	**0.44	**0.46	-												
F	**0.25	**0.81	**0.27	**0.21	**0.35	-											
G	**0.27	**0.17	**0.26	**0.19	**0.22	*0.15	-										
H	**0.25	**0.41	**0.29	**0.35	**0.22	**0.42	*0.14	-									
I	**0.43	**0.21	**0.48	**0.67	**0.50	**0.24	**0.19	**0.44	-								
J	**0.35	**0.20	**0.42	**0.60	**0.42	**0.22	**0.19	**0.36	**0.71	-							
K	**0.44	**0.23	**0.49	**0.69	**0.44	**0.24	**0.18	**0.44	**0.77	**0.75	-						
L	**0.33	**0.19	**0.37	**0.60	**0.37	**0.19	**0.13	**0.38	**0.69	**0.85	**0.79	-					
M	0.05	0.03	0.07	0.01	0.08	0.08	0.08	0.07	0.01	0.04	-0.01	0.05	-				
N	0.05	0.07	0.08	0.04	0.03	0.06	0.08	0.12	-0.05	0.08	0.01	0.06	**0.40	-			
O	0.05	0.07	0.06	-0.01	0.04	0.07	-0.10	**0.20	0.02	-0.01	-0.03	-0.05	**0.15	**0.18	-		
P	0.12	0.08	0.05	0.11	*0.20	*0.13	0.07	0.01	*0.18	0.06	0.13	0.08	**0.22	**0.25	-0.11	-	
Q	-0.05	-0.02	-0.01	-0.07	0.01	0.01	0.09	0.01	0.01	0.03	-0.03	-0.03	**0.18	-0.01	0.02	-0.04	-

Nota: **A:** Mi médico habló sobre los aspectos positivos del SD; **B:** Mi médico habló sobre los aspectos negativos del SD; **C:** Mi médico me dio números de teléfono de otros padres con hijos con SD; **D:** Mi médico me dio suficiente material impreso actualizado sobre el SD; **E:** Mi médico destacó los aspectos positivos del SD; **F:** Mi médico destacó los aspectos negativos del SD; **G:** A mi médico le dio pena mi situación; **H:** El material impreso que recibí destacó los aspectos negativos del SD; **I:** El material impreso que recibí destacó los aspectos negativos del SD; **J:** El material impreso que me dio el médico me ayudó a comprender el SD; **K:** El material impreso que me dio el médico dio una visión equilibrada de los aspectos positivos y negativos del SD; **L:** El material impreso fue fácil de leer y entender; **M:** Cuando tuve al niño me sentí asustada; **N:** Cuando tuve al niño me sentí ansiedad; **O:** Cuando tuve al niño me sentí ansiedad; **P:** Cuando tuve al niño me sentí ansiedad; **Q:** Cuando tuve al niño me sentí ansiedad; **R:** Cuando tuve al niño me sentí ansiedad.

* p < 0.05, ** p < 0.01, *** p < 0.001.

Figura 3



Opiniones de las madres sobre la conducta del médico al comunicar la noticia del síndrome de Down. Véase en Métodos la escala de puntuación de las afirmaciones (valores medios y desviación estándar). En conjunto, las madres apreciaron que sus médicos no expresaron ni destacaron los valores negativos o positivos del síndrome de Down. También consideraron que no se les había proporcionado de manera suficiente los teléfonos de otros padres de hijos con síndrome de Down.

hablado ($M = 2,97$, $SD = 2,21$, $N = 407$) o destacado los aspectos negativos ($M = 2,70$, $SD = 2,14$, $N = 403$). "El médico que me atendió y su equipo desaparecieron", escribió una madre. "En mi caso, nadie me dijo nada sobre mi hija", dijo otra. "Me ignoraron, y mi ginecólogo dejó de entrar en mi cuarto", escribió una madre. Los análisis de regresión múltiple escalonada no revelaron significación estadística alguna entre las características de base de las madres y sus sentimientos sobre el médico que comunicó el diagnóstico.

Explicación verbal

Cuando llegó el diagnóstico, muchas madres se quejaron de que no recibieron información adicional sobre el síndrome de Down en ese mismo diálogo. "Nos dijeron que nuestra hija tenía síndrome de Down y allí se quedaron parados en el pasillo sin decirnos nada más", escribió una madre. "Estuvieron secos y cortos de palabras", dijo otra. Cuando se les

daba información completa, sin embargo, las madres mostraron enorme agradecimiento. "Mi genetista fue muy amable y nos explicó todo el proceso del síndrome. Algunas de las enfermeras me hablaron de una amiga que tenía un hijo con síndrome de Down, y nos prepararon una visita a esos padres", escribió una madre. Dijo otra: "El pediatra que me dio el diagnóstico me ofreció una visión muy positiva sobre el síndrome de Down, diciéndome que actualmente pueden acudir a las universidades...". Otra madre dijo: "Mi médico era también el padre de un niño con síndrome de Down y me informó sobre lo que debía hacer, así que mi hijo recibió intervención temprana. Me dio revistas [de la asociación nacional de padres] y el número de teléfono de la asociación a la que él pertenecía".

El ambiente

Algunas madres mostraron su frustración por la falta de intimidad en el lugar donde se les dio la

información. "Nos dieron la información en el cuarto lleno de visitas, cuando creo que es un momento muy delicado que exige cierta intimidad", dijo una madre. Otras madres se sintieron turbadas por el hecho de que se les encargara a sus maridos que les dieran la noticia. "No me gustó que hubiesen dado el diagnóstico sólo a mi marido... tenían que haberlo dado a los dos padres juntos, con el niño delante", dijo otra madre.

El lenguaje

Las madres no estaban de acuerdo, aunque débilmente, en que su médicos sintieran pena de su situación ($M = 3,45$, $SD = 2,28$, $N = 402$); por el contrario, a muchas de ellas les pareció que podían haber comunicado la noticia con palabras más sensibles. "Mi médico me dijo realmente "Su hija es síndrome de Down", creo que es más correcto decir "es una niña con síndrome de Down"", escri-

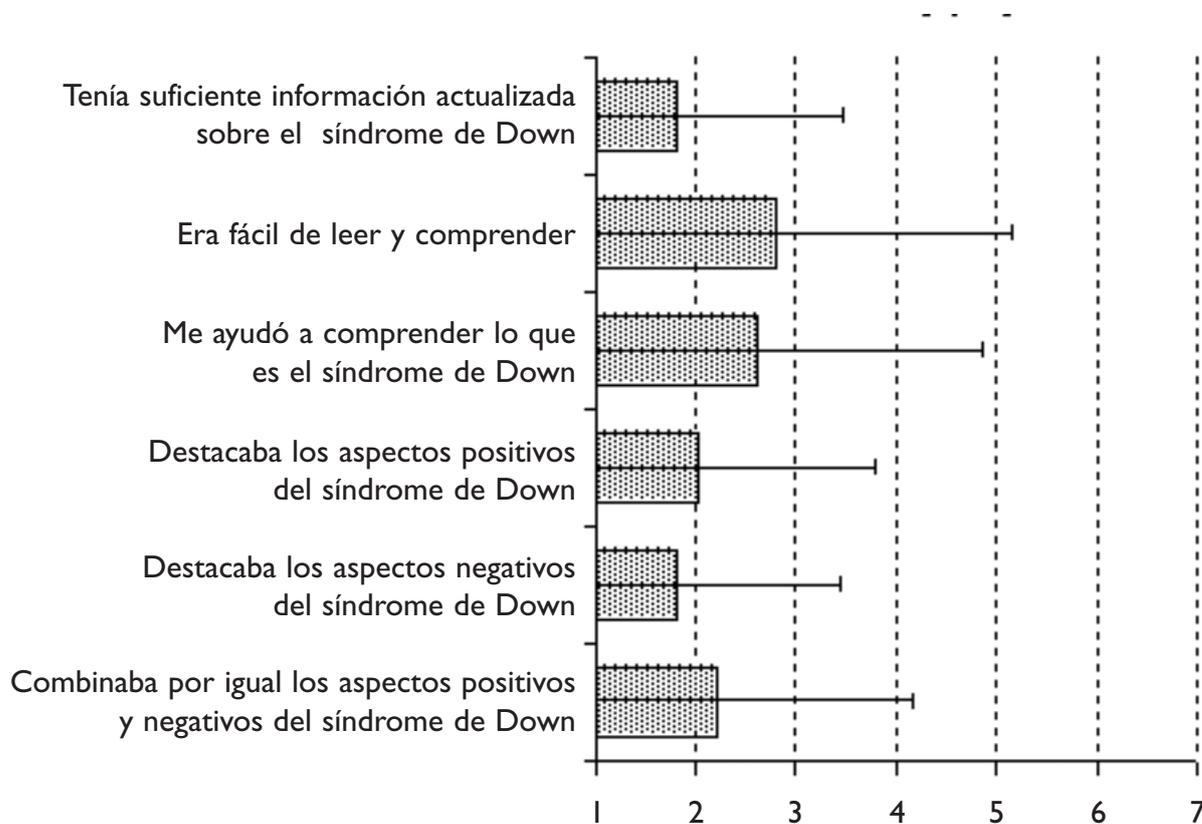
bió una madre. En el mismo sentido, otra madre recuerda que su médico le dijo: "¿Sabe lo que es el síndrome de Down? Bueno, usted tiene uno". Con independencia del año en que las madres habían tenido a sus hijos, las más recientes en 2002, expresaron su disgusto por el vocabulario desfasado con que los médicos todavía se referían a su hijo. Dijo una madre: "Me disgustó oír por primera vez la palabra 'mongólico' asociada a mi hijo y la forma fría y aséptica con la que hablaron del tema". El lenguaje corporal de los médicos fue también importante para las madres: "Algo que jamás olvidaré fue la cara del médico que me atendía, con la cabeza baja como si sintiera avergonzado", escribió una madre.

Apoyo de otros padres

No estaban de acuerdo las madres con la afirmación de que los médicos les habían dado

Figura 4

El material impreso que recibí de mi médico...



Opiniones de las madres sobre el material impreso que recibieron de su médico. Véase en Métodos la escala de puntuación de las afirmaciones (valores medios y desviación estándar). En conjunto, las madres apreciaron que no habían recibido suficiente información actualizada sobre el síndrome de Down. El material que recibieron no les sirvió de ayuda ni les resultó fácil de leer.

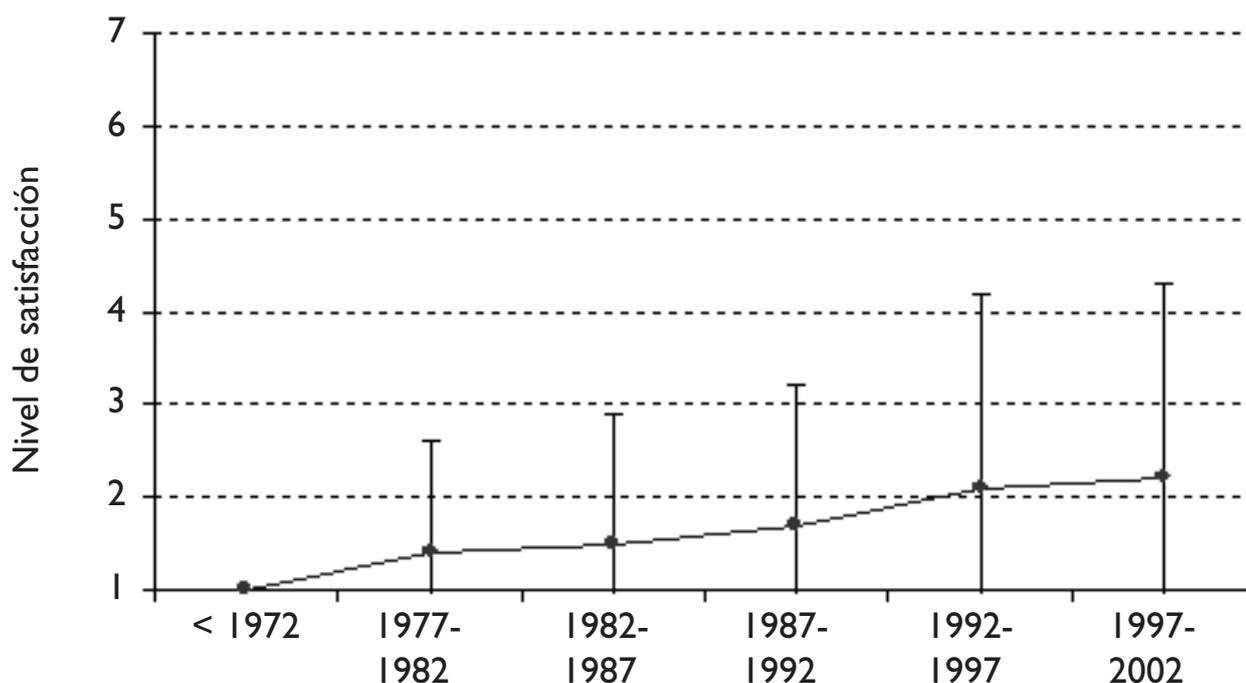
números de teléfono de padres que ya habían tenido un hijo con síndrome de Down ($M = 1,87$, $SD = 1,8$, $N = 408$). "Creo que es importante poner a las madres pronto en contacto con familias que tienen hijos con síndrome de Down", escribió una madre. Cuando las madres fueron puestas en contacto con un grupo de apoyo de padres, señalaron con frecuencia que ésta era la acción que más les había ayudado. "La mayor ayuda para nosotros fue una enfermera; ella tenía ya un niño con síndrome de Down y nos puso en contacto con la asociación de padres en la que nos ayudaron mucho", escribió una madre. Otra dijo sobre su grupo local de apoyo: "Fueron los únicos que me informaron sobre todos los aspectos del síndrome de Down los positivos y los negativos...". Y otra más dijo: "Tras el nacimiento de mi hijo, [nuestro grupo local de apoyo a padres] vino al hospital a visitarnos y, desde ese momento, nos han aconsejado y ayudado en todo".

Material escrito

De nuevo la mayoría de las madres discrepa-

ron de la afirmación de que sus médicos les habían dado suficiente información actualizada sobre el síndrome de Down ($M = 1,81$, $SD = 1,68$, $N = 408$) (fig. 4). "La información que me dieron en el momento del nacimiento fue escasa – o sea, ninguna", escribió una madre. Otra dijo: No recibí información alguna por parte del médico del hospital, ni buena ni mala". El material que recibieron no era fácil de leer ($M = 2,83$, $SD = 2,33$, $N = 342$) y no les sirvió para comprender mejor el síndrome de Down ($M = 2,62$, $SD = 2,26$, $N = 368$). El material no destacaba ni los aspectos positivos del síndrome de Down ($M = 1,81$, $SD = 1,65$, $N = 367$) ni los negativos ($M = 1,81$, $SD = 1,65$, $N = 361$). Las madres discreparon de la afirmación de que el material combinaba unos aspectos y otros ($M = 2,22$, $SD = 1,97$, $N = 349$). "Mi ginecólogo fue encantador conmigo pero no me dio más información que la meramente médica o estadística", dijo una madre. "Sólo me comentó que no debía preocuparme porque mi hijo hablaría y andaría, y cuando le pedí más información me contestó que con eso ya sabía cuanto tenía que saber, y

Figura 5



. Evolución de los niveles de satisfacción de las madres entre 1972 y 2002, en relación con la afirmación "Mi médico me proveyó de suficientes números de teléfono de otros padres que tienen un hijo con síndrome de Down". El número de médicos fue aumentando muy débilmente (nivel de satisfacción = $-0,17$ la edad del niño, $R^2 = 0,03$). Pero a pesar de esta elevación, los niveles de satisfacción nunca sobrepasaron la puntuación "neutra" de 4.

que no debía insistir sobre algo nuevo porque me estaba haciendo molesta", dijo otra madre. Las madres que contestaron que el material escrito les había ayudado a comprender el síndrome de Down también tenían mayores ingresos (comprensión = 0,17 ingresos, $R^2 = 0,02$). Aunque el ajuste de este modelo fue débil y el número de respuestas sobre ingresos fue bajo, la predicción fue, no obstante, significativa [$F(0,05; 1,164) = 5,08, p < 0,05$]. Los análisis de regresión múltiple escalonada no revelaron diferencia alguna significativa sobre las respuestas de las madres en relación con el material impreso entre 1972 y 2002.

Cambios en la conducta del médico

Los análisis de regresión múltiple escalonada sólo revelaron una diferencia significativa en la conducta de los médicos entre 1972 y 2002. Pareció que los médicos habían aumentado, aunque de modo muy pequeño, sus esfuerzos por proporcionar los números de teléfono de otros padres que tenían hijos con síndrome de Down (fig. 5: nivel de satisfacción = $-0,17$ edad del niño, $R^2 = 0,03$). Esto significa que por cada aumento de una unidad en la edad del niño, manteniéndose constantes las demás variables, el nivel de satisfacción de las madres disminuía en 0,17 unidades [$F(0,05; 1,374) = 10,84, p < 0,01$]. Con otras palabras, las madres de los niños con síndrome de Down de menos edad recordaban que sus médicos les habían proporcionado números de teléfono con más frecuencia que las madres de niños con más edad. Para ser exactos, podría predecirse que las madres de niños nacidos en 2002 darían un nivel de satisfacción 0,17 unidades mayor que las madres de niños nacidos en 1992. es importante observar, sin embargo, que los padres seguían estando insatisfechos, y sus respuestas nunca pasaron la marca neutral, a pesar de este incremento ($M = 1,87, SD = 1,80, N = 408$). Ninguna de las demás variables relacionadas con la conducta de los médicos mostró con el tiempo cambio estadístico alguno.

Discusión

Dar y recibir la noticia de que un niño tiene síndrome de Down no es una experiencia positiva para la mayoría de los médicos y de las madres. Las madres contaron que se sentían ansiosas, asustadas, culpables, furiosas y, en pocos casos, con ideas suicidas al recibir el diagnóstico de su hijo. La mayoría sin-

tieron que los médicos les dieron una cantidad inadecuada de información. Según la mayoría, los médicos comunicaron el diagnóstico de una manera rápida y fría, hablando rara vez de los aspectos positivos del síndrome de Down. Afirmaron con rotundidad que los médicos y el hospital les habían dado escaso material escrito. Sólo en número de casos aparentemente pequeño se les aconsejó que acudieran a grupos de apoyo de padres o se les dio el teléfono de una familia que tenía un hijo con síndrome de Down. No se ha cambiado mucho desde 1972. Sólo en una variable la conducta del médico había variado a lo largo de este tiempo, y aun en ella los comentarios sólo pasaron de un nivel de fuerte insatisfacción a otro de simple insatisfacción.

Recomendaciones para los profesionales sanitarios

A partir de los análisis cualitativos y cuantitativos de las respuestas de las encuestas, las madres recomendaron que los profesionales sanitarios modifiquen componentes múltiples de los servicios de apoyo postnatal. Muchas de las presentes recomendaciones coinciden con las de estudios previamente publicados, y son notables por el hecho de que las madres en todo el mundo han estado haciendo las mismas sugerencias durante varias décadas, lo que significa que se ha progresado poco. Aquí por primera vez presentamos las recomendaciones hechas por mujeres españolas, sugerencias que se basan en el mayor número de respuestas recogidas en una encuesta hasta la fecha.

1. *Los profesionales sanitarios deben explicar con claridad los resultados de la prueba prenatal.* Nuestros cuestionarios nunca preguntaron de forma directa si una madre había tenido un resultado falsamente negativo en la prueba, pero varias madres contaron en la sección de respuesta libre que habían estado en esta situación. Cuando estas madres recibieron el diagnóstico postnatal de su hijo, pensaron con frecuencia que su médico se había equivocado al interpretar el test prenatal. Es responsabilidad de los médicos explicar tan claramente como les sea posible las sensibilidades y especificidades de cada test prenatal de diagnóstico.

2. *Debe compartirse con las madres de forma inmediata la información, las sospechas y las reflexiones.* Muchas madres des-

cribieron con frustración, y a veces con enojo, el silencio perturbador que acompañaba al nacimiento de su hijo. Los médicos evitaban entrar en el cuarto, las enfermeras evitaban el contacto ocular. Para muchas madres, pasaron varias horas sin ver a su hijo. Durante todo este tiempo, las madres se sentían alarmadas y asustadas, sin saber qué estaba ocurriendo a su hijo. Las madres prefieren saber de inmediato lo que el médico piensa – por inquietantes que sean sus pensamientos – en lugar de esperar por el diagnóstico definitivo. Este resultado confirma las observaciones obtenidas en anteriores estudios con muestras más pequeñas (Carr, 1970; Cooley, 1993; Cunningham, 1994; Cunningham y Sloper, 1977; Gayton y Walker, 1974; Krhan y col., 1993; Lucas y Lucas, 1980; Murdoch, 1983; Quine y Rutter, 1994; Stone, 1973).

3. *Los médicos deben comunicar el diagnóstico al padre y la madre en un ambiente privado.* En muchos casos, los médicos dieron el diagnóstico del síndrome de Down al padre, o le pidieron o asumieron que él se encargaría de compartir la noticia con su esposa. Las madres insistieron en que es injusto e inapropiado pedir a los padres que den la noticia, porque los padres están tan abrumados como las madres. Siempre que sea posible, las madres pidieron que los médicos compartan sus sospechas o diagnóstico de presunción de síndrome de Down con el padre y la madre, en un lugar privado, libre de otras visitas y del personal del hospital. Coinciden estas recomendaciones con las de otros estudios (Cooley, 1993; Cunningham, 1994; Cunningham y Sloper, 1977; Garwick y col., 1995; Gayton y Walker, 1974; Klein, 1993; Krhan y col., 1993; Lucas y Lucas, 1980; Murdoch, 1983; Pueschel y Murphy, 1976; Stone, 1973).

4. *Al comunicar el diagnóstico, los profesionales de la salud deben emplear un lenguaje delicado y afectuoso.* Las madres piden que los médicos nunca usen la "palabra M", y que cuando hablen con los demás, se refieran al niño como un niño y no como un síndrome. Puesto que no todos comparten las creencias religiosas que puedan tener sus médicos, piden también que se abstengan de decir que los niños con síndrome de Down son "un regalo de Dios". Numerosos trabajos han observado la necesidad de que los médicos empleen un lenguaje más afectuoso y respetuoso (Berg y col., 1969; Cooley, 1993; Cun-

ningham, 1994; Cunningham y Sloper, 1977; Hedov y col., 2002; Krahn y col., 1993; Lucas y Lucas, 1980; Murdoch, 1983; Pueschel y Murphy, 1976; Quine y Rutter, 1994; Stone, 1973).

5. *Los profesionales de la salud han de dar información concreta adicional de modo inmediato.* Una madre tras otra expresaron su frustración al recibir el escueto anuncio de que su hijo tenía síndrome de Down sin más información. Las madres piden que los médicos dediquen tiempo para explicar la causa genética y ofrezcan información sobre cuál es el futuro que aguarda a su hijo. Los médicos han de incorporar información positiva concreta sin olvidarse de mencionar los problemas que su hijo puede encontrar, hecho que corrobora previas recomendaciones (Cooley, 1993; Cunningham, 1994; Cunningham y Sloper, 1977; Krahn y col., 1993; Quine y Rutter, 1994; Springer y Steele, 1980; Stone, 1973).

6. *Los profesionales sanitarios deben dar a los padres una lista actualizada de referencia como material escrito.* La mayoría de las madres se sintieron frustradas por la falta de información que se les dio al nacer su hijo, coincidiendo con otros estudios ya publicados (Cooley, 1993; Cunningham, 1994; Garwick y col., 1995; Gayton y Walker, 1974). Desde hace ya tiempo existen en España Guías completas de padre a padre y manuales de salud. Ya en 1980 el Ministerio de Sanidad y Seguridad Social publicó el libro *Estimulación precoz en casa: Guía práctica para los padres*, traducción del libro de Cunningham y Sloper de 1978. En 1984 se inició la publicación de la revista trimestral *Revista Síndrome de Down* para padres y profesionales. En 1985 el Centro de Educación Familiar Especial publicó el libro *Síndrome de Down*, y desde finales de los ochenta hasta ahora fue apareciendo una larga sucesión de libros, de prestigiosos autores españoles o extranjeros, que abordaban el síndrome de Down desde todos los puntos de vista: familiar, educativo, sanitario, etc., publicados por conocidas editoriales y referenciados en diversas revistas. Recomendaciones sobre cómo deben dar los médicos la noticia del diagnóstico de síndrome de Down aparecieron ya en 1988 (Flórez, 1988, p.35). No pueden aducir, por tanto, los profesionales sanitarios que no existían publicaciones. Las madres piden que, como mínimo, los hospitales les ofrezcan la bibliografía más

corriente sobre el síndrome de Down. La lista no se debería limitar a textos médicos sino a relatos positivos, biografías y guías para padres. (Existe una bibliografía completa del material escrito sobre síndrome de Down en las páginas web españolas

www.sindromedown.net/bibliotecafeisd/index/html

y en

www.down21.org/bibliografía/marco_bibli_o/conjun_libr.htm).

Siempre que fuera posible, sería ideal que el hospital (o los grupos de apoyo que visitan a los nuevos padres en el hospital) proporcionaran este material a las madres sin costo alguno. Al hacerlo así se reduce el agobio y la dificultad para encontrarlo.

7. *Si es necesario y se solicitara, deberían disponer de un asesor.* Sobre la base de los análisis de regresiones múltiples escalonadas, resulta difícil predecir qué madres de acuerdo con sus características de base van a sentirse optimistas o pesimistas sobre el nacimiento de sus hijo con síndrome de Down. Sólo con una variable – al número de embarazos – parecía haber una asociación con el nivel de miedo; pero incluso entonces el ajuste del modelo fue muy débil. Por tanto, los hospitales deberían prepararse para disponer de asesores que puedan ayudar a cualquier madre que tuviera un hijo con síndrome de Down, en coherencia con recomendaciones ya publicadas (Krhan y col., 1993).

8. *Los profesionales de la salud no deben cuestionar la decisión de las madres de tener a su hijo.* Después de haber tenido a sus hijos, muchas madres fueron insultadas y a menudo se sintieron enfadadas cuando tenían que explicar por qué eligieron seguir el embarazo, si se les había ofrecido el diagnóstico prenatal. Las madres desean ser felicitadas igual que cualquier otra madre, y los profesionales sanitarios deben mostrar su apoyo con las mismas formas con que se comportan en cualquier otro embarazo. De acuerdo con una madre, la mejor parte del proceso fue cuando los doctores "me felicitaron: había tenido un hijo".

9. *Los hospitales y clínicas deben establecer una colaboración con los grupos locales de apoyo a padres.* Casi cada madre sugirió lo útil que sería que los hospitales establecieran conexiones con los grupos locales de apoyo a padres, como ya había sido recomendado en trabajos previos (Cooley, 1993;

Cunningham, 1994; Cunningham y Sloper, 1977; Gayton y Walker, 1974; Klein, 1993; Lucas y Lucas, 1980). En los casos en los que se dio el teléfono, o aún mejor, cuando un miembro del grupo de apoyo fue al hospital, las madres lo agradecieron extraordinariamente. Estos grupos de apoyo ofrecen conocimiento práctico para las madres, además de dar pie para establecer el comienzo de una relación prolongada. [Existen listados de los grupos de apoyo locales especializados en síndrome de Down de todas las regiones españolas (asociados o no a la FEISD) en http://www.down21.org/links/conjunto_a_sociaciones.htm.

Los asociados a la FEISD se encuentran en

<http://www.sindromedown.net/web2/asociaciones.asp>].

Las nueve recomendaciones son tangibles en gran manera, por su disponibilidad para ser ejecutadas. Además, su aplicación podría dejar un impacto positivo prolongado sobre la capacidad de los padres para adaptarse y afrontar el futuro durante muchos años. Summers y col. (1988) adelantaron la hipótesis de que los miembros de una familia pueden cambiar sus percepciones subjetivas a la hora de criar a un hijo con discapacidad según sean las estrategias cognitivas con que lo afronten: (1) atribuir una causa al acontecimiento, (2) establecer un sentimiento de dominio o control sobre el acontecimiento y sobre la vida de uno mismo, y (3) fomentar la autoestima. Las recomendaciones hechas por las madres en este estudio apoyan cada una de estas tres dimensiones.

Algunos médicos podrían preguntar, sin embargo: ¿No resulta inevitable la insatisfacción ante la revelación de un diagnóstico postnatal inesperado como es el síndrome de Down? Las madres de nuestro estudio comentaron sobre sus emociones con independencia de sus recomendaciones sobre la política a seguir, sugiriendo que eran capaces de distinguir entre su tristeza por el diagnóstico y sus frustraciones por los hechos que rodearon al diagnóstico. Anteriores estudios comparten también la conclusión de que la insatisfacción no es inevitable. Cunningham y col. (1984) encuestaron la percepción de dos grupos de madres de hijos con síndrome de Down – las que recibieron el diagnóstico siguiendo los protocolos habituales practicados por sus médicos, y las que recibieron el diagnóstico siguiendo un "servicio modelo" en el que se formaba a los médicos para que

siguieran todas las sugerencias de los padres publicadas hasta entonces (Berg y col., 1969; Carr, 1970; Cunningham y Sloper, 1977; Drillien y Wilkinson, 1964; Gayton y Walker, 1974; Lucas y Lucas, 1980; Pueschel y Murphy, 1976; Springer y Steele, 1980; Stone, 1973). En el grupo "servicio modelo", el 100% de las madres dijeron sentirse satisfechas de cómo se les había comunicado el diagnóstico, frente a sólo el 22% del grupo control. La conclusión parece obvia: cuando se ejecutan las recomendaciones de los padres, los niveles de satisfacción mejoran.

Investigación futura

Por primera vez se han confirmado las recomendaciones de las madres mediante una muestra que tiene un tamaño sólido, con un cuestionario central. Hasta ahora, las percepciones y sugerencias de los padres se limitaban en su mayoría a pequeños grupos de menos de 50 personas. Eso hacía que la comparación entre los grupos fuese difícil, y débil la capacidad para conseguir el cambio. El tiempo está ya maduro para iniciar un programa agresivo de investigación sobre el apoyo médico postnatal. Como medida inmediata, cada hospital y clínica debería dirigir una evaluación sobre las necesidades a partir de sus propios pacientes. En concreto, habría que preguntar a las madres, no más tarde de 6 meses a partir de haberseles comunicado el diagnóstico postnatal, si hubiese sido posible mejorar el proceso. Los hospitales y clínicas médicas deberían también evaluar a sus profesionales sanitarios cada año, para saber si van incorporando las recomendaciones delineadas en este trabajo.

Como se puso de manifiesto en las copiosas notas y cartas que acompañaron a las respuestas al cuestionario, las madres recuerdan los nacimientos de sus hijos con síndrome de Down con una claridad y un preciso detalle, incluso para nacimientos de hacía cerca de 25 años. Los neurocientíficos han descrito estos fenómenos inusualmente vívidos como memorias de fogonazo (Brown y Kulik, 1977; Conway y col., 1994; Finkenauer y col., 1998; Wright y Gaskell, 1995). Futuros estudios retrospectivos pueden y deben beneficiarse de las capacidades de los padres para recordar los nacimientos de sus hijos. Como ejemplo, el siguiente estudio debería explorar los sentimientos de los padres (varones) tras recibir el diagnóstico postnatal de su hijo con síndrome de Down. Otros estudios adicionales podrían elegir también a padres

que recibieron diagnóstico postnatal diferente del síndrome de Down. Este diagnóstico es, por varios motivos, un drama ya programado: las características típicas se aprecian inmediatamente después del nacimiento, y en casi todos los casos el diagnóstico se realiza antes de que la madre abandone el hospital. ¿Son las emociones, necesidades y preocupaciones de los padres diferentes cuando los diagnósticos de los hijos se hacen a tiempos no previsibles? Cuando los diagnósticos se hacen semanas, meses o años después del parto, ¿cambian las reacciones de las madres y los padres? Durante la pasada década, esta investigación ha sido escasa y limitada a muestras de pequeño tamaño (Hasnat y Graves, 2000; Sloper y Turner, 1993). En su popular libro *A Difference in the Family*, Helen Featherstone, cuyo hijo había nacido con múltiples discapacidades cognitivas y del desarrollo por una infección de toxoplasmosis, describió sentimientos que creía eran experimentados por todos los padres que tienen hijos con discapacidad: miedo, rabia, soledad, culpa (1980). Los futuros estudios habrán de valorar la aplicabilidad de estos sentimientos a todas las discapacidades de los hijos, con muestras de mayor tamaño.

Otro componente importante que necesita también ser estudiado es la perspectiva de los médicos y demás profesionales sanitarios. Un estudio interesante sería el de analizar la correlación entre las características del médico (edad, formación, años de práctica) y los niveles de satisfacción de los padres. El presente trabajo se limitó a las observaciones de las madres, pero un futuro estudio habría de entrevistar a los médicos y a sus pacientes, asociando las reflexiones entre ambos grupos.

Por supuesto, los médicos en el mundo ejercen dentro de modelos médicos muy diferentes. Hasta la fecha, la investigación realizada en Inglaterra, Escocia, Irlanda, España, Suecia, Australia y Estados Unidos sugiere que las mujeres se encuentran profundamente insatisfechas con la atención que reciben tras el diagnóstico postnatal. ¿Son sus sentimientos compartidos por las madres de otros países? ¿Qué impacto ejercen los diferentes modelos médicos sobre los niveles de satisfacción de las madres?

Limitaciones del presente estudio

Como ocurre con todas encuestas retrospectivas, este estudio puede estar viciado por el sesgo. Las madres respondieron pasada una media de 10 años del nacimiento, y queda abierta la pregunta de si las madres hubiesen respondido de la misma manera sobre sus experiencias de haber sido preguntadas justo después del nacimiento de su hijo. Sin embargo, vista la claridad con que las madres han descrito sus servicios de apoyo postnatal, parece que recibir el diagnóstico de síndrome de Down para su hijo es como una auténtica memoria de fogonazo – exacta, completa e inmune al olvido (Brown y Kulik, 1977; Conway y col., 1994; Finkenauer y col., 1998; Wright y Gaskell, 1995). Un estudio longitudinal anterior apoya también esta conclusión (Carr, 1988). En Inglaterra, se entrevistó a 21 madres que habían tenido hijos con síndrome de Down antes de que los niños hubiesen cumplido los 2 años, y se les preguntó lo mismo 21 años después. Se les preguntó cómo se sentían cuando se les comunicó el diagnóstico, cómo fue la comunicación, y qué cosas debían mejorarse en los

servicios de apoyo que se prestaron. De las 10 preguntas que se les hizo, el 82% de las respuestas eran prácticamente idénticas al cabo de los 21 años. Es cierto que no obtuvimos las respuestas inmediatas y crudas de las madres justo después del nacimiento de sus hijos, pero parece razonable suponer que sus opiniones no debieron cambiar mucho.

El tipo de estudio puede tener también sesgo. Las madres que respondieron representan sólo el 2% de todas las madres que tienen un hijo con síndrome de Down en España. Es posible que sólo lo hicieran aquellas que habían quedado más dolidas por los servicios de apoyo recibidos. Aun así, hasta la fecha esta es la muestra más amplia de mujeres de cualquier país que recibieron apoyo médico postnatal. En España, las madres no están acostumbradas a recibir cuestionarios por correo, y no hay una particular razón para pensar que nuestras participantes fueran diferentes a cualquier otra madre española de un hijo con síndrome de Down. Cabe decir como mínimo, que incluso si otras madres hubiesen respondido a la

Agradecimientos

Agradecemos a los autores del presente trabajo y a los editores de la *Revista Mental Retardation* (USA), en donde el trabajo es publicado originalmente, por su autorización para traducirlo y reproducirlo en *Revista Síndrome de Down*

Bibliografía

- Berg JM, Gilderdale S, Way J. On telling the parents of a diagnosis of Mongolism. *Brit J Psychiatry* 1969; 115: 1195-96.
- Brown R, Kulik J. Flashbulb memories. *Cognition* 1977; 5, 73-99.
- Burk C, McDaniel JB. *A Special Kind of Hero: Chris Burke's Own Story*. Lincoln 2001: Doubleday.
- Budorick NE, O'Boyle MK. Prenatal diagnosis for detection of aneuploidy: the options. *Radil Clin N Am* 2003; 41: 695-708.
- Carr J. Mongolism: Telling the parents. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1970; 12: 213-221.
- Carr J. Six weeks to twenty-one years old: A longitudinal study of children with Down's syndrome and their families. *J Child Psychol Psychiatry* 1988; 29: 407-31.
- Cooley WC. Supporting the family of the newborn with Down syndrome. *Comprehensive Therapy*, 1993; 19: 111-15.
- Conway MA, Anderson SJ, Larsen SF, Donnelly CM, McDaniel MA, McClelland AG, Rawles RE, Logie RH. The formation of flashbulb memories. *Memory & Cognition* 1994; 22: 326-43.
- Cotran RS, Kumar V, Collins T. *Pathologic Basis of Disease* (6th Ed.). Philadelphia 1999: W.B. Saunders Co.
- Cunningham CC. Telling parents their child has a disability. En: Mittler P, Mittler H. (Eds.), *Innovations in Family Support for People with Learning Disabilities*. (pp. 85-104). Lancashire 1994: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Cunningham CC, Morgan PA, McGucken RB. Down's syndrome: Is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable? *Develop Med Child Neurology* 1984; 26: 33-39.
- Cunningham C, Sloper P. Parents of Down's syndrome babies: Their early needs. *Child: Care, Health & Development* 1977; 3: 325-48.
- Cunningham C, Sloper P. Estimulación precoz en casa: Guía práctica para los padres. Madrid, Imsero 1980.
- Drillien CM, Wilkinson EM. Mongolism: When should parents be told. *Br Med J* 1964; ii: 1306.
- Drotar D, Baskiewicz A, Irvin N, Kennell J, Klaus M. The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: A hypothetical model. *Pediatrics* 1975; 56: 710-17.
- Durlach RH, Oliver M. Aspectos neonatales en el síndrome de Down. *Prenatal Medicina Argentina* 1991; 78: 322-27.

Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud. En: Federación Española del Síndrome de Down (Ed.), Plan de Acción Para las Personas con Síndrome de Down en España (p. 26). Madrid 1999: F.E.I.S.D.

Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas. En: Federación Española del Síndrome de Down (Ed.), Plan de Acción Para las Personas con Síndrome de Down en España. (p. 22). Madrid: F.E.I.S.D.

Featherstone H. A Difference in the Family: Living with a Disabled Child. Harmondsworth 1980: Penguin Books.

Finkenauer C, Luminet O, Gisle L, el-Ahmadi A, van der Linden M, Philippot P. Flashbulb memories and the underlying mechanisms of their formation: toward an emotional-integrative model. *Memory & Cognition* 1998; 26: 516-31.

Flórez J. Cuidados médicos de las personas con síndrome de Down. En: Flórez J, Troncoso MV (Eds.), Síndrome de Down: Avances en acción Familiar (p. 33-63). Santander, Fundación Síndrome de Down de Cantabria.

Garwick A, Patterson J, Forrest BC, Blum W. Breaking the news: How Families first learn about their child's chronic condition. *Arch Pediat Adolescent Med* 1995; 149: 991-97.

Gath A. Parental reactions to loss and disappointment: The diagnosis of Down's syndrome. *Develop Med Child Neurol* 1985; 27: 392-400.

Gath A, Gumley D. Down's syndrome and the family: Follow-up of children first seen in infancy. *Develop Med Child Neurol* 1984; 26: 500-08.

Gayton WF, Walker L. Down syndrome: Informing the parents. *Am J Dis Child* 1974; 127: 510-512.

Glaser BG, Strauss AL. The Discovery of Grounded Theory: Strategies for Qualitative Research. New York 1967: Aldine Publishing Company.

Hasnat MJ, Graves P. Disclosure of developmental disability: A study of parent satisfaction and the determinants of satisfaction. *J Ped Child Health* 2000; 36: 32-35.

Hedov G, Wikblad K, Annerén G. First information and support provided to

parents of children with Down syndrome in Sweden: Clinical goals and parental experiences. *Acta Pædiatrica* 2002; 91: 1344-49.

Helm DT, Miranda S, Chedd NA. Prenatal Diagnosis of Down Syndrome: Mothers' Reflections on Supports Needed From Diagnosis to Birth. *Ment Retard* 1988; 36: 55-61. (En español: El diagnóstico prenatal del síndrome de Down: Reflexiones de madres sobre el apoyo que se necesita desde el diagnóstico hasta el nacimiento. *Rev Síndrome de Down* 1998; 15: 48-53).

Hook EB, Cross PK, Schreinemachers DM. Chromosomal abnormality rates at amniocentesis and in live-born infants. *JAMA* 1983; 249: 2034-38.

Kidder CS, Skotko B. Common Threads: Celebrating Life with Down Syndrome. Rochester Hills, MI 2001: Band of Angels Press.

Kingsley J, Levitz M. Count Us In: Growing Up with Down Syndrome. San Diego 1994: Harcourt Brace & Co.

Klein SD. The challenge of communicating with parents. *Develop Behav Pediat* 1993; 14: 184-191.

Krahn GL, Hallum A, Kime C. Are there good ways to give 'bad news'? *Pediatrics* 1993; 91: 578-82.

Lucas PJ, Lucas AM. Down's syndrome: Breaking the news to Irish parents. *Irish Med J* 1980; 73: 248-52.

MacDonald AC, Carson KL, Palmer DJ, Slay T. Physicians' diagnostic information to parents of handicapped neonates. *Ment Retard* 1982; 20: 12-14.

Murdoch JC. Communication of the diagnosis of Down's syndrome and spina bifida in Scotland (1971-1981). *J Ment Defic Res* 1983; 27: 247-53.

Noble V. Down is Up for Aaron Eagle. New York 1993: Harper Collins Pub.

Organización Mundial de Salud. Base de Datos Europea Salud para Todos (HFA-DB). En: Federación Española del Síndrome de Down (Ed), Plan de Acción Para las Personas con Síndrome de Down en España. (p. 24). Madrid 1995-99: F.E.I.S.D.

Powell C. The Current State of Prenatal Genetic Testing in the United States. En: Parens E, Asch A. (Eds.), Prenatal Testing and

Disability Rights. (pp. 44-53). Washington, DC 2000: Georgetown University Press.

Pueschel SM. Physical characteristics of the child. En: Pueschel, SM. (Ed.), A Parent's Guide to Down Syndrome. (pp. 65-71). Baltimore 1990: Paul H. Brookes Pub Co. En español: Síndrome de Down: hacia un futuro mejor. Guía para padres. Barcelona, Masson 1991.

Pueschel SM, Murphy A. Assessment of counseling practices at the birth of a child with Down's syndrome. *Am J Ment Defic* 1976; 81: 523-530.

Quine L, Rutter DR. First diagnosis of severe mental and physical disability: A study of doctor-parent communication. *J Child Psychol Psychiat* 1994; 7: 1273-87.

Ralston SJ. Reflection from the Trenches: One Doctor's Encounter with Disability Rights Arguments. En: Parens E, Asch A (Eds.), Prenatal Testing and Disability Rights. Washington DC: 2000, Georgetown University Press.

Sloper P, Turner S. Determinants of parental satisfaction with disclosure of disability. *Develop Med Child Neurol* 1993; 35: 816-25.

Smith-Bindman R, Hosmer W, Feldstein VA, Deeks JJ, Goldberg JD. Second-trimester ultrasound to detect fetuses with Down syndrome. *JAMA* 2001; 285: 1044-55.

Springer A, Steele MW. Effects of physicians' early parental counseling on rearing of Down's syndrome children. *Am J Ment Defic* 1980; 85: 1-5.

Stone H. The birth of a child with Down's syndrome: A medico-social study of thirty-one children and their families. *Scot Med J* 1973; 18: 182-87.

Summers JA, Behr SK, Turnbull AP. Positive adaptation and coping strengths of families who have children with disabilities. En: Singer GHS, Irvin LK. (Eds.), Support for Caregiving Families: Enabling Positive Adaptation to Disability. (pp. 27-40). Baltimore 1988: Brookes Publishing Co.

Wald NJ, Kennard A, Hackshaw A, McGuire A. Antenatal screening for Down's syndrome. *J Med Screening* 1997; 4: 181-246.

Wright DB, Gaskell GD. Flashbulb memories: Conceptual and methodological issues. *Memory* 1995; 3: 67-80.