

SÍNDROME DE DOWN
CUADERNOS DE ACTUALIDAD, 12

LA PRIMERA NOTICIA:
*Asignatura todavía
pendiente*



FUNDACION
IBEROAMERICANA
DOWN21



Colección Cuadernos de Actualidad
Director: Jesús Flórez
Fundación Iberoamericana Down21
www.down21.org

La Primera Noticia:
Asignatura todavía pendiente

© **Fundación Iberoamericana Down21**

Edita: Fundación Iberoamericana Down21
Santander 2025

Realiza:
Consultores Initier S.L., Santander
Dibujo de portada:
Trinidad Sotos Bayarri

SUMARIO

Presentación	5
Capítulo 1. Atención prenatal a los padres que mantuvieron el embarazo con síndrome de Down, 2003-2022 <i>Jonathan M. Artal, Lindsey Randall, Sabina Rubeck, Megan Allyse, Marsha Michie, Kirsten A. Riggan, Stephanie Meredith, Brian G. Skotko.</i>	7
1. Introducción	7
2. Métodos	9
2.1. Participantes	9
2.2. Instrumentos de la encuesta	9
2.3. Análisis de los datos	10
3. Resultados	10
3.1. Demografía	10
3.2. Prueba triple/cuádruple	12
3.3. Amniocentesis/biopsia vellosidades coriónicas	14
3.4. La introducción del test prenatal con DNA libre de células	18
3.5. Las pruebas prenatales en su conjunto	20
3.6. Factores que influyeron en los padres para mantener el embarazo	23
4. Discusión y análisis	28
5. Bibliografía	30
Capítulo 2. Reflexiones de los padres que recibieron el diagnóstico de síndrome de Down postnatalmente, 2003-2022 <i>Jonathan M. Artal, Lindsey Randall, Sabina Rubeck, Megan Allyse, Marsha Michie, Kirsten A. Riggan, Stephanie Meredith, Brian G. Skotko</i>	33
1. Introducción	33
2. Métodos	34
2.1. Política editorial y consideraciones éticas	34
2.2. Instrumento de la encuesta	35
2.3. Distribución de la encuesta	35
2.4. Análisis de los datos	36

3. Resultados	36
3.1. Demografía	36
3.2. Situación de la atención postnatal	40
3.3. Sesgos en las conversaciones	41
3.4. Proceder a la cabecera de la cama	47
3.5. Información escrita	47
3.6. Consecuencias emocionales	48
3.7. Escenario y ambiente	49
4. Discusión y análisis	52
5. Conclusión	54
6. Bibliografía	55
Capítulo 3. Cómo enseñar a estudiantes de Medicina a comunicar el diagnóstico de síndrome de Down: Utilidad de un programa educativo <i>Lauren Jackson, Michelle Cichon,</i> <i>Harold Kleinert, Angela Trepanier</i>	57
1. Introducción	57
2. Métodos	59
2.1. El instrumento educativo	60
2.2. Implementación de la intervención educativa	60
2.3. Mediciones pre- y post-intervención	61
3. Resultados	62
3.1. Nivel de conocimiento	62
3.2. Nivel de confort o comodidad	64
3.3. Lecciones aprendidas a partir del instrumento educativo.....	67
3.4. Feedback en relación con el uso del instrumento educativo online Brighter Tomorrows	70
4. Discusión y análisis	71
5. Bibliografía	72

PRESENTACIÓN

Es notoria la enorme discrepancia que se aprecia entre la opinión de la mayoría de las familias que tienen en su seno a un miembro con síndrome de Down y el concepto que la sociedad tiene de dicho síndrome. La brecha alcanza su máxima crudeza cuando la sociedad admite y sus leyes facilitan la destrucción del ser humano ya engendrado. La extraordinaria prolongación de la vida de las personas con síndrome de Down, que alcanza ya la media de 60 años, ha permitido subrayar con mayor acento la calidad de vida, las cualidades que muestran y la aportación de esas personas, en términos de apoyo y beneficio a la sociedad a la que pertenecen. Haberlas dotado de tales atributos supone esfuerzo y dedicación, como en tantas realidades que la vida nos ofrece.

En el tema que nos ocupa, es frecuente culpabilizar a la clase sanitaria, y en particular a los profesionales que se encuentran más próximos a la madre gestante —obstetras/ginecólogos, pediatras, radiólogos/ultrasonidos, genetistas, enfermería— de ofrecer información errónea, desactualizada, parcial y sesgada hacia lo negativo sobre el síndrome de Down. Y en el caso de la situación prenatal, con frecuencia claramente sugerente de eliminar al ser humano engendrado. Pero no es sólo la clase sanitaria: esta cosmovisión impregna a toda la sociedad.

El presente Cuaderno de Actualidad ofrece dos recientes estudios muy significativos elaborados por el mismo grupo investigador, en los que los autores comparan las opiniones y sentimientos sobre el modo en que las madres recibieron la noticia de tener un hijo con síndrome de Down pre o post-natalmente en dos fechas muy distantes: el año 2003 y el año 2022. ¿Se ha apreciado alguna diferencia en la acción informativa entre esas dos fechas, un periodo de tiempo en el que tanto éxito se ha alcanzado en la salud física, el bienestar mental y la calidad de vida de la persona con síndrome de Down?

Es evidente la necesidad de formar a los profesionales sobre la manera de transmitir, de manera eficiente, imparcial y actualizada, esa primera noticia sobre la nueva presencia de un hijo con síndrome de Down en la familia. La repercusión sobre los sentimientos y actuaciones de los padres, en esos momentos tan tras-

centadales en sus vidas, es innegable y tiene un largo recorrido a lo largo de su vida y de las de todos los miembros de la familia. Es preciso formar a los profesionales sanitarios a transmitir lo que en medicina se llama mala noticia: es decir, cualquier información que signifique un cambio aparentemente negativo en las expectativas de un individuo por su futuro. Y que la impartición de esa formación a los profesionales sea efectiva desde los primeros años de su carrera universitaria.

A ello va dedicado el tercero de los artículos de este Cuaderno, en el que se muestra el valor de un programa formativo para aprender a comunicar a los pacientes o sus familiares noticias que pueden afectar gravemente los sentimientos y la vida toda de una persona.

Fundación Iberoamericana Down21

CAPÍTULO 1

Atención prenatal a los padres que mantuvieron el embarazo con síndrome de Down, 2003-2022

Jonathan M. Artal, Lindsey Randall, Sabina Rubeck, Megan Allyse, Marsha Michie, Kirsten A. Riggan, Stephanie Meredith, Brian G. Skotko.

1. INTRODUCCIÓN

En Estados Unidos y en otros países de alto nivel económico es cada vez más frecuente que se ofrezca a los padres que están esperando un hijo el cribado genético prenatal y una prueba diagnóstica de síndrome de Down (SD) (Rowe et al., 2008; Blondel et al., 2012; Ekelund et al., 2011; Wilmot et al., 2023). En un estudio anterior relacionado con los nacimientos entre los años 1983 y 2000, se mostró que, tras un diagnóstico prenatal de SD, las madres que mantuvieron su embarazo señalaron su insatisfacción con el apoyo médico recibido (Skotko, 2005). Con frecuencia comentaron que sus médicos les mostraron lástima, destacaron los aspectos negativos del SD, y les animaron a que abortaran. La mayoría de las madres deseaban que sus médicos no hubiesen pretendido influir en su toma de decisiones, y la mayoría negó haber recibido suficiente información de contacto o material escrito que les hubiese ayudado a manejarse en su embarazo y el nacimiento de su hijo. Casi en su totalidad, las madres indicaron haber padecido clara ansiedad y temor.

No son los padres los únicos en señalar su disgusto en relación con la atención prenatal. También los médicos han manifestado sus dificultades a la hora de dar un diagnóstico y mantener la consiguiente conversación. Dos encuestas a miembros y miembros jóvenes del *American College of Obstetrics and Gynecology* (ACOG) mostraron que sólo alrededor de un tercio se consideraban bien cualificados para asesorar a los padres cuando los

cribados mostraban una alta probabilidad de que el feto tuviera SD (Driscoll et al., 2009; Cleary-Goldman et al., 2006). Alrededor del 40% afirmaron tener una formación poco adecuada para explicar los diagnósticos (Driscoll et al., 2009), y muchos tenían dificultad para contestar a preguntas sobre el riesgo de tener SD e indicaciones para someterse a un cribado (Cleary-Goldman et al., 2006). En otra encuesta a médicos, sólo el 63% “trató de ser lo menos sesgado posible a la hora de dar el diagnóstico prenatal de SD” (Wertz, 2000). La dirección seguida por ese sesgo fue diferente: el 13% afirmó subrayar los aspectos negativos del SD, el 10% claramente urgió realizar el aborto, el 10% destacó los aspectos positivos del SD, y el 4% claramente insistió en mantener el embarazo. Una encuesta reciente a 714 médicos US en ejercicio mostró que el 82% consideraba que las personas con una discapacidad importante tenían peor calidad de vida que las personas sin discapacidad (Iezzoni et al., 2021), aun cuando la investigación sobre la calidad de vida en las personas con SD no sostiene ese sesgo (Skotko et al., 2011).

Desde la anterior encuesta a padres en 2003, se han llevado a cabo diversas iniciativas para mejorar el apoyo médico prenatal a los padres. El 2008 *US Kennedy-Brownback Act* urgió a los profesionales a proporcionar información basada en evidencias sobre el SD e información sobre contactos con organizaciones de apoyo (*Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act*, 2008). Veinte estados de USA aprobaron leyes que exigían o urgían lo mismo (Lettercase, 2023). Las organizaciones médicas y de apoyo al SD han establecido también colaboraciones que mejoran la situación. El *Lettercase National Center for Prenatal and Postnatal Resources*, fundado en 2008, proporciona formación a los clínicos para comunicar sus diagnósticos y distribuye material afable y asumible para los padres, que ha sido co-elaborado por representantes de organizaciones médicas (ACOG y *American College of Medical Genetics and Genomics* (Gregg et al., 2016; Meredith, Brackett et al., 2023, Meredith, Weis et al., 2023). Las organizaciones SD de apoyo, presentes en todos los estados de US, han creado de manera independiente líneas directas y centros de información (Leach, 2016).

El presente estudio se mantiene en la línea de la anterior encuesta a los padres, evaluando si, en el periodo de tiempo transcurrido desde entonces, y a raíz de estas intervenciones, han me-

orado las percepciones de las madres sobre su atención prenatal. Ampliamos el objetivo del estudio anterior de dos maneras: 1) informar las experiencias de los padres, no sólo de las madres; 2) presentar datos sobre las experiencias de ambos después de que se haya introducido el cribado prenatal mediante DNA libre de células, un método de evaluación disponible desde 2011 (Fisher, 2016).

2. Métodos

Los métodos de este estudio se parecen a los empleados en la encuesta de 2003, descrita previamente (Skotko, 2005). El Comité Institucional de Revisión del Mass General Brigham aprobó esta investigación (protocolo nº 2020P001055).

2.1. Participantes

Cuatro organizaciones SD comunitarias —Down Syndrome Association of Los Angeles, Massachusetts Down Syndrome Congress, North Carolina Down Syndrome Alliance y Rocky Mountain Down Syndrome Association (Colorado)— distribuyeron información sobre la encuesta por e-mail a los padres cuyos hijos con SD habían nacido durante o después de 2003. Estas organizaciones ya habían distribuido información en la encuesta anterior.

2.2. Instrumentos de la encuesta

La encuesta REDCap fue conservada en el Mass General Brigham Hospital (Harris et al., 2009, 2019). Expertos en discapacidad (un pediatra, un psiquiatra, padres, hermanos, un investigador de medicina social, un profesional sanitario internacional, un educador y una persona con síndrome de Down) revisaron las versiones de la encuesta para validarla. El material original fue también validado mediante distribución a 6.125 madres en España para refinar su redacción y planteamiento (Skotko y Bedia, 2005). La encuesta del presente estudio (al igual que la original) fue traducida al español.

La encuesta recogió información cuantitativa y cualitativa sobre las experiencias de los padres en relación con las pruebas prenatales y el diagnóstico, incluyendo la calidad del apoyo médico

percibida por los padres y su estado emocional al recibir el diagnóstico y en el momento del nacimiento. La lógica ramificada dirigió a los padres a preguntas específicas sobre los test prenatales que recibieron: cribado triple o cuádruple, amniocentesis o biopsia de vellosidades coriónicas (BVC), cribado prenatal de DNA libre de células. Se incluyeron datos demográficos, preguntas sí/no, preguntas de respuesta abierta y afirmaciones que preguntaban sobre el grado de acuerdo según escala de Likert (“1” indicaba total desacuerdo, “4” una respuesta neutra y “7” acuerdo total).

2.3. Análisis de los datos

Se analizaron los datos cuantitativos y cualitativos de forma separada. Se calcularon la media y desviaciones estándar de las respuestas a cada propuesta o sugerencia, y se compararon los resultados entre las encuestas de 2003 y 2022; se obtuvieron igualmente las regresiones univariadas y multivariadas para valorar las correlaciones entre las respuestas. Elaboramos modelos multivariados para cuatro variables: ver el nacimiento de manera positiva, reaccionar con temor, reaccionar con ansiedad, y sufrir ideaciones suicidas. Construimos estos modelos usando selección hacia atrás, empezando con todas las variables para las $p < 0,20$ en los análisis univariados, y suprimiendo variables hasta llegar a las que solo quedaran las que eran significativas a $\alpha = 0,05$ en el modelo univariado. Ofrecemos los valores β , p y r en donde fuera apropiado, utilizando $\alpha = 0,05$.

Las preguntas de respuesta abierta se analizaron de manera cualitativa utilizando el programa software NBivo12. El equipo de investigación desarrolló un código basado en los contenidos. Las citas que publicamos, entresacadas de las respuestas, fueron modificadas lo menos posible para favorecer su inteligibilidad.

3. RESULTADOS

3.1. Demografía

De los 207 padres que respondieron, se excluyeron 147 del análisis: 18 no firmaron el consentimiento, 38 tenían hijos nacidos antes de 2003, 1 padre presentó una respuesta duplicada, y 90

habían recibido los diagnósticos postnatalmente (analizados de forma separada por Artal et al., 2024). El presente análisis incluye 60 respuestas a la encuesta, aunque no todos los padres respondieron a cada una de las preguntas. Los padres fueron atendidos prenatalmente en los estados de Massachusetts (23), California (14), North Carolina (6), Colorado (5) y otros estados (11: 1 no indicó el estado).

La media del año de nacimiento informado por los padres fue 2014. En comparación con el grupo de la encuesta original (madres cuyos hijos habían nacido entre 1983 y 2003), hubo una mayor tendencia por parte de los padres a declarar no tener filiación religiosa alguna y un mayor nivel educativo ($p<0,001$) (tabla 1). No hubo diferencias entre los dos estudios ni en lo relativo al ingreso económico ajustado a la inflación (\$175.086 vs \$154.760, $p=0,31$) ni en la edad de los padres en el momento del diagnóstico (36,9 vs 35,4, $p=0,09$). Como en el anterior estudio, la mayoría de los padres era católica y blanca.

Tabla 1. Características de los padres que respondieron a la encuesta, 2003 y 2022.

	% en 2003	% en 2022	p
Raza (2003 N = 139; 2022 N = 57)			
Asiática	2,9	5,3	
Negra o Afroamericana	5,8	3,5	
Hawaiana o islas del Pacífico	-	0	
Hispana o Latina	10,1	-	
Nativa americana o india americana	1,4	1,8	
Blanca	79,1	87,7	
Otras	1,2	1,3	
Etnia (2003 N =0; 2022 N = 58)			
Hispana o Latina	-	15,5	-
No hispana ni latina	-	84,5	
Religión (2003 N = 135; 2022 N = 58)			
Budista	-	0	-
Católica	42,2	41,4	
Cristiana (sin especificar)	16,7	-	
Hindú	-	0	
Judía	3,0	1,7	
Mormona	4,4	0	
Musulmana	-	0	

Protestante	34,9	22,4	
Sikh	-	0	
Otra religión	12,7	13,8	
Ninguna religión	2,2	20,7	
Educación (2003 N= 139; 2022 N =58)			
Grado de high school, o inferior	20,8	13,8	<0,001
Grado de college	47,5	37,9	
Postgrado	23,7	48,3	
Sexo del niño con SD (2023 N =115; 2022 N = 59)			
Varón	60,0	61,7	0,81
Mujer	40,0	38,3	-
Relación con los padres (2003 N = 141; 2022 N = 59)			
Padre	0	6,8	
Madre	100	93,2	
	Media (SD) en 2003	Media (SD) en 2022	
Edad nacimiento del hijo (2003 N = 139; 2022 N = 60)	35,4 (5,8)	36,9 (4,9)	0,09
Ingresos familiares ajustados a la inflación (2003 N 0115; 2002 N = 44)	154.760 (104.254)	175.086 (129.210)	0,31

3.2. Prueba triple/cuádruple

En las madres a las que se realizaron las pruebas triple/cuádruple (N=19), se observaron varias diferencias en sus vivencias con respecto al grupo del estudio anterior. Fue menor su tendencia a sentirse preocupadas o con ideas suicidas y mayor su tendencia a sentirse positivas tras conocer los resultados (4,9 vs. 6,0, $p=0,02$; 1,1 vs. 1,5, $p=0,006$; 3,9 vs. 3,1, $p=0,04$) (tabla 2). También fue mayor la tendencia a señalar que sus médicos les animaron a abortar (4,5 vs. 3,1, $p=0,02$), lo que fue aceptado por una mayoría (58%), un aumento del 45%.

Tabla 2. Comparación de las percepciones de los padres respecto a las pruebas triple/cuádruple entre 2003 y 2022.

Pruebas triple/ cuádruple	2003 media (SD)	2003 N	2022 media (SD)	2022 N	p
Antes de proceder a la prueba, yo ya tenía una buena idea sobre lo que era el SD	4,0 (2,3)	85	4,5 (1,6)	19	0,27
Antes de recibir los resultados, mi médico me explicó lo que era el SD	2,3 (1,7)	85	2,7 (1,6)	19	0,34
Después de recibir los resultados:					
Mi médico me explicó lo que era el SD	3,7 (2,3)	83	3,9 (1,7)	19	0,67
Me sentí animada por mí a abortar	3,1 (2,3)	82	4,5 (2,1)	19	0,02
Me sentí animada por mi médico a proseguir el embarazo	3,5 (1,9)	82	3,1 (1,4)	19	0,30
Me sentí con miedo	6,0 (1,6)	81	4,9 (1,8)	19	0,02
Me sentí con ansia	5,8 (1,8)	80	5,1 (1,6)	19	0,16
Experimenté ideas suicidas	1,5 (1,2)	81	1,1 (0,2)	19	0,006
Me sentí positiva	3,1 (1,9)	81	3,9 (1,4)	19	0,04
Sentí que mi médico me daba suficiente material actualizado, impreso o digitalizado, sobre el SD	2,4 (2,0)	79	2,2 (1,6)	19	0,58

Las madres indicaron su grado de acuerdo con cada afirmación siguiendo la escala de Likert, 1: total desacuerdo, 4: respuesta neutra, 7: total acuerdo.

Cualitativamente, las madres declararon su malestar por el momento y la insistencia con que se les recomendó el aborto. Algunas expresaron su frustración de que les fuera recomendado inmediatamente después de la prueba, señalando el diagnóstico de SD como algo “trágico” o “muy sombrío”. Otras estaban resentidas por haberseles presentado esa opción con insistencia, una vez que ellas lo habían rechazado. Una madre recordaba: “mis especialistas en medicina fetal me lo preguntaron cinco veces si deseaba abortar después de que me había negado. Me hizo sentirme airada e intimidada “. Algunas manifestaron fuertemente sus preferencias: “Deje de preguntarme sobre el aborto una vez que he tomado la decisión. Me pareció infantilizante para mi autonomía y me asustó”.

Varias madres insistieron en que, una vez expresada su decisión sobre mantener o interrumpir el embarazo, los médicos deberían respetar su decisión sin intentar cambiarla. Una de ellas lo recordaba favorablemente: “nuestro médico nos hizo saber de una manera neutra que el aborto era una opción, pero nunca nos empujó y le dijimos que no lo deseábamos. Nunca volvió a mencionarlo, y eso resultó muy positivo y animoso para nosotros”. Otra describió su positiva experiencia con el equipo que le atendía que le ofreció cantidad de información de una manera nada sesgada”, “ofreciendo información sobre todas las opciones” y “apoyándonos cualquiera que fuera la decisión que tomáramos”.

3.3. Amniocentesis/biopsia vellosidades coriónicas (BVC)

De forma parecida, las madres sometidas a la amniocentesis o BVC (N=30) mostraron menor tendencia a indicar miedo que las del estudio de 2003 (5,5 vs. 6,3, $p=0,03$) (tabla 3).

Tabla 3. Comparación de las percepciones de los padres respecto a la amniocentesis/BVC entre 2003 y 2022.

Amniocentesis /BVC	2003 media (SD)	2003 N	2022 media (SD)	2022 N	p
Me sentí animada por el médico a tener amniocentesis/BVC	6,0 (1,3)	139	5,5 (1,5)	30	0,10
Me sentí presionada por el médico para tener amniocentesis/BVC	3,6 (2,1)	140	3,3 (2,1)	29	0,70
Quise que se me hiciera amniocentesis/BVC	5,2 (2,0)	141	5,3 (1,8)	30	0,79
Antes de la amniocentesis/BVC, ya tenía yo una buena idea sobre lo que era el SD	4,2 (2,2)	141	4,3 (2,0)	30	0,81
Tras recibir los resultados:					
Mi médico me explicó los resultados de una manera comprensible	5,7 (1,6)	140	5,7 (1,2)	29	0,85
Mi médico me animó a abortar	3,0 (2,2)	139	3,8 (2,3)	30	0,09
Mi médico me animó a mantener el embarazo	3,6 (2,0)	140	2,9 (1,5)	30	0,03
Mi médico me habló sobre los aspectos positivos del SD	3,3 (2,1)	141	3,0 (1,9)	30	0,45
Mi médico subrayó los aspectos positivos del SD	3,2 (1,9)	138	2,7 (1,7)	30	0,16

Mi médico me habló sobre los aspectos negativos del SD	3,8 (2,0)	140	4,5 (2,0)	30	0,09
Mi médico subrayó los aspectos negativos del SD	3,3 (2,1)	137	3,6 (2,5)	30	0,54
Mi médico me dio su opinión sobre lo que haría en mi situación	2,6 (2,0)	136	2,7 (2,2)	30	0,82
Me alegra que mi médico me hubiese dado su opinión sobre lo que haría en mi situación	2,9 (1,7)	111	2,4 (1,7)	28	0,17
Mi médico sintió lástima por mí	3,0 (2,1)	137	3,8 (2,2)	29	0,08
Mi médico me dio bastantes números de teléfono de padres que tienen un hijo con SD	2,4 (2,0)	139	1,7 (1,4)	29	0,02
Mi médico me dio bastante material actualizado, impreso o digitalizado, sobre el SD	2,7 (2,1)	139	2,6 (2,2)	30	0,82
Me sentí con miedo	6,3 (1,3)	141	5,5 (1,8)	30	0,03
Me sentí con ansiedad	6,1 (1,5)	140	6,0 (1,4)	30	0,73
Experimenté pensamientos suicidas	1,5 (1,4)	140	1,4 (1,3)	30	0,71
Me sentí positiva	3,0 (1,8)	141	3,4 (2,0)	30	0,32
Me sentí acelerada o presionada para tomar una decisión sobre la continuidad del embarazo	4,0 (2,6)	137	4,8 (2,1)	30	0,07

El material impreso digitalizado que recibí

Contenía una mezcla igualada de aspectos positivos y negativos sobre el SD 4,2 (2,0) 98 4,5 (1,7) 29 0,43

Destacaba los aspectos positivos del SD 4,6 (1,9) 98 4,4 (1,9) 29 0,62

Destacaba los aspectos negativos del SD 3,2 (1,9) 97 3,5 (1,9) 28 0,47

Me ayudaron a comprender el SD 5,5 (1,7) 97 5,2 (1,6) 29 0,39

Eran fáciles de leer y comprender 5,5 (1,6) 95 5,5 (1,2) 29 0,97

Me animaron a mantener el embarazo 4,1 (2,0) 94 4,3 (2,0) 29 0,64

Me animaron a abortar 2,5 (1,7) 92 2,8 (1,9) 29 0,45

Me gustó el material que recibí 4,7 (1,9) 95 4,8 (1,6) 29 0,78

Las madres indicaron su grado de acuerdo con cada afirmación siguiendo la escala de Likert, 1: total desacuerdo, 4: respuesta neutra, 7: total acuerdo.

Estas madres observaron una menor tendencia por parte de los médicos a animarles a mantener el embarazo u ofrecer los teléfonos de otros padres que tenían un hijo con SD (2,9 vs 3,6, $p=0,03$; 1,7 vs. 2,4, $p=0,02$). En conjunto, las madres se sintieron urgidas a tomar una decisión sobre el aborto y manifestaron fuertemente su rechazo si los médicos opinaban sobre lo que deberían hacer los padres en esa situación. Señalaron también que la mayoría de los médicos explicaron los resultados de manera adecuada, una vez hecha la prueba.

De forma abrumadora, los padres informaron que los médicos no compartieron material escrito que describiera el SD, o los te-

léfonos de otros padres (tabla 3). Aunque algunas respuestas a preguntas abiertas expresaron su gratitud por haber recibido material comprensible y actualizado, otras lo describieron como “anticuado”. Numerosos padres pidieron “más apoyo por parte de su médico para conseguir contactos o personas con las que pudieran hablar sobre lo que podría ser nuestra vida”.

Las respuestas indicaron también las mejores prácticas sobre cómo los profesionales pueden dar el diagnóstico. Aunque sólo el 40% de los padres recibieron los resultados de una manera personal, ese fue el método que mostró asociación con un menor grado de miedo o de ansiedad ($r=-0,44$, $p=0,02$; $r=-0,41$, $p=0,03$). Los padres valoraron una información que fuera equilibrada y precisa. Preferían que se les comunicara no sólo los aspectos problemáticos de los niños con SD, sino también los aspectos “positivos”, como por ejemplo la calidad de su temperamento. Muchas madres recordaron su gratitud hacia los profesionales que “nunca me trataron de modo diferente por el hecho de que iba a dar a luz a mi hijo con SD”. Los padres se sintieron resentidos con los profesionales “que actuaban como si eso fuera una tragedia”. Algunos recordaron a los profesionales que expresaron términos estereotipados “como un hecho médico”, permitiendo que los sesgos colorearan el modo en que describían a las personas con SD.

3.4. La introducción del test prenatal con DNA libre de células

Las madres a las que se les practicó este test ($N=45$) señalaron experiencias parecidas: la mayoría sufrió miedo y ansiedad, recibió material impreso o digital que les pareció subjetivamente inadecuado, y sintieron que sus médicos explicaban el SD de forma inadecuada antes o después de realizar el test (tabla 4). Mostraron una mayor tendencia a considerar este tipo de test como una experiencia positiva siempre que el médico explicara el SD antes o después de realizar la prueba ($r=0,53$, $p<0,001$; $r=0,41$, $p=0,006$).

Tabla 4. Percepciones de las madres que recibieron el test prenatal con DNA libre de células

	Media (SD)	Proporción respuestas afirmativas	N
Antes del test prenatal de DNA libre de células	3,6 (2,0)	0,38	45
Antes de recibir los resultados del test, mi médico me explico lo que era el SD	2,6 (2,1)	0,22	45
Después de recibir los resultados			
Mi médico me explicó los que era el SD	3,6 (2,3)	0,43	44
Me sentí animada por mi médico a abortar	3,9 (2,5)	0,42	45
Me sentí animada por mi médico a mantener el embarazo	3,3 (2,0)	0,20	44
Sentí miedo	5,8 (1,5)	0,84	45
Sentí ansiedad	6,2 (1,1)	0,93	44
Tuve pensamientos suicidas	1,3 (1,2)	0,07	44
Me sentí positiva	3,2 (1,8)	0,24	45
Sentí que mi médico me daba suficiente material actualizado, digital o impreso, sobre el SD	3,7 (2,3)	0,24	45

Las madres indicaron su grado de acuerdo con cada afirmación siguiendo la escala de Likert, 1: total desacuerdo, 4: respuesta neutra, 7: total acuerdo.

Alrededor del 42% de las madres que recibieron este test se sintieron animadas por sus médicos a practicar el aborto. Una madre comentó que los doctores y el staff “nos presionaban constantemente a abortar” y “nos trataban como si estuviéramos locas” por el hecho de rechazarlo”. Esa madre se sintió tan “traumatizada” que cambió de equipo médico. Otra madre “recibió repetidas llamadas para programar el aborto, aunque habían acordado tener una imagen escaneada clara antes de tomar una decisión”. A otra se le recordó varias veces “que sólo le quedaban tantos días para poder abortar”. Las madres resentían especialmente las interacciones que fueran “negativas” o “llenas de pesimismo y tristeza”. Una madre describió su dolor al sentirse “sola cuando me dieron la confirmación diagnóstica”, cuando el médico “me lo dijo en el modo más frío posible”. Preguntadas de qué modo los profesionales podrían mejorar las experiencias de sus pacientes, fueron numerosas las que afirmaron que podrían ser más positivos y respetar sus decisiones sobre la continuidad del embarazo.

3.5. Las pruebas prenatales en su conjunto

Teniendo en cuenta todas las respuestas, los padres afirmaron sentir menos miedo tras el diagnóstico, en comparación con los del estudio anterior (5,7 vs. 6,3, $p=0,001$) (tabla 5).

Aun así, el miedo y ansiedad de los padres permaneció alto: 5,7 y 6,1, respectivamente en una escala de Likert de 1 a 7; con frecuencia, las respuestas cualitativas atribuyeron estos sentimientos al comportamiento de sus profesionales. Tras el nacimiento, el 61% percibió que sus médicos les tenían lástima, lo que mostró correlación con su sentimiento de miedo ($r=0,28$, $p=0,03$). Una madre contó que sus profesionales hablaban “sobre nuestra hija como si fuera un problema en lugar de mostrarse alegres y positivos con nosotros, como se hubiesen comportado con los padres de un niño típico. Verles acercarse constantemente con sensación de lástima fue para nosotros de lo más irritante”. Otra madre se sentía resentida por el tono al ofrecer el diagnóstico, lo que sugería que el médico “no pensaba que yo pudiera estar feliz, o que no había procesado el diagnóstico. Todavía me da rabia”. Como ya se ha dicho, muchos padres se sintieron inicialmente empujados a abortar; sin embargo, advirtieron también que, una vez tomada la decisión final, apoyaron de manera conveniente esa decisión (tabla 6).

Tabla 5. Comparación global de las madres que recibieron amniocentesis, biopsia de vellosidades coriónicas y/o test prenatal de DNA libre de células, 2003 y 2022^a

	2003 media (SD)	2022 media (SD)	
	N = 137	N = 60	p
Antes del test prenatal, yo ya tenía una buena idea sobre lo que era el SD	4,2 (2,2)	3,9 (2,1)	0,36
Tras recibir los resultados:			
Sentí que el médico me animaba a abortar	3,0 (2,2)	3,8 (2,4)	0,02
Me sentí animada por el médico a mantener el embarazo	3,6 (2,0)	3,2 (1,9)	0,18
Me sentí con miedo	6,3 (1,3)	5,7 (1,7)	0,01
Me sentí con ansiedad	6,1 (1,5)	6,1 (1,3)	0,88
Tuve pensamientos suicidas	1,5 (1,4)	1,3 (1,1)	0,28
Me sentí positiva	3,0 (1,8)	3,2 (1,9)	0,49
Sentí que mi médico me daba suficiente material actualizado, digital o impreso, sobre el SD	2,7 (2,1)	2,6 (2,3)	0,77

^aSe engloban los grupos de madres que recibieron amniocentesis, biopsia de vellosidades y prueba prenatal de DNA libre de células. Las madres indicaron su grado de acuerdo con cada afirmación siguiendo la escala de Likert, 1: total desacuerdo, 4: respuesta neutra, 7: total acuerdo.

Tabla 6. Comparación de las percepciones parentales en el conjunto de las pruebas prenatales, en las encuestas de 2002 y 2022.

Todas las pruebas prenatales	2003 media (SD)	2003 N	2022 media (SD)	2022 N	p
Mi médico me apoyó en mi decisión de mantener el embarazo	5,0 (2,0)	140	5,2 (2,0)	60	0,52
Mi médico intentó cambiar mi decisión sobre la continuidad del embarazo	2,5 (2,0)	138	2,6 (2,1)	60	0,76
El apoyo médico prenatal que recibí tras mi decisión de seguir con el embarazo fue excepcionalmente bueno	5,3 (2,0)	139	5,1 (2,2)	60	0,55
Tras decidir mantener el embarazo, fue una lucha encontrar una atención prenatal adecuada	1,7 (1,5)	139	2,2 (1,9)	60	0,06
Tras decidir mantener el embarazo, mi médico empezó a darme normas de paternidad sobre cómo criar a un hijo con SD	2,2 (1,7)	137	2 (1,7)	60	0,45

Las madres indicaron su grado de acuerdo con cada afirmación siguiendo la escala de Likert, 1: total desacuerdo, 4: respuesta neutra, 7: total acuerdo.

Aunque fueron pocos los padres que recibieron de sus profesionales un material impreso o digital suficientemente actualizado que describiera el SD, el hecho de recibir ese material predijo sentirse más positivos sobre el diagnóstico ($r=0,28$, $p=0,03$). Algunos padres lamentaron haber recibido información inadecuada o incompleta; un padre comentó: “Tuvimos que encontrar apoyos por nuestra cuenta”.

Realizamos regresiones lineares multivariantes para cuatro variables dependientes: visión positiva del nacimiento, sentimientos de miedo, sentimientos de ansiedad, tener ideas suicidas. Ninguna de estas variables mostró asociación con ideas suicidas. Se apreció, en cambio, para las otras variables dependientes. Contemplar el nacimiento de manera positiva mostró asociación con la capacidad del médico para comentar los aspectos positivos del SD ($\beta=0,42$, $p<0,001$), y asociación negativa con los ingresos económicos ($\beta=-0,04$, $p=0,029$) y la etnia hispano/latina ($\beta=-1,28$, $p=0,031$). Las reacciones de miedo y ansiedad mostraron una asociación positiva con el hecho de desconocer previamente el SD ($\beta=0,30$, $p=0,006$; $\beta=0,25$, $p=0,014$). En las regresiones univariantes para estas cuatro variables, los padres provenientes de los cuatro estados diferentes no mostraron diferencias significativas. Tampoco correlacionaron con estas medidas el sexo de los padres, la religión, la raza o el nivel educativo. Sin embargo, los hispanos tendían menos a considerar el nacimiento como algo positivo ($\beta=-1,37$, $p=0,05$).

3.6. Factores que influyeron en los padres para mantener el embarazo

Fueron tres los factores que influyeron en los padres para mantener el embarazo: su “voz interior”, la opinión de su pareja, el material informativo obtenido de manera independiente (tabla 7). Comparados con la encuesta de 2003, hubo un factor que decayó en importancia: la religión (4,4 vs. 5,8, $p<0,001$), bajando 1,4 puntos en la escala de Likert. Cualitativamente, numerosos padres destacaron la fe a la hora de decidir mantener el embarazo. Varios de ellos detallaron su “creencia de cada hijo es una bendición de Dios”. Como lo expresó una madre: “Mi fuerte fe en Dios es la única razón de que mi hijo hubiera nacido. Si yo hubiera escuchado a toda la negatividad que se me dijo, hubiésemos perdido una vida de inmensa alegría”.

Tabla 7. Factores que influyeron para mantener el embarazo, por orden de grado de significancia en la encuesta de 2022

	2003 media (SD)	2022 media (SD)	
	N = 134	N = 60	p
Mi “voz interior”	6,2 (1,6)	6,5 (1,1)	0,13
La opinión de mi pareja	5,6 (2,1)	6,0 (1,5)	0,12
Material que he encontrado por mí misma	4,3 (2,3)	4,6 (2,2)	0,39
Mi religión	5,8 (1,9)	4,8 (2,6)	<0,001
Hablar con otro padre que tiene un hijo con SD	4,3 (2,4)	4,4 (2,2)	0,78
Reunirme con una persona con SD	-	4,1 (2,2)	-
Imágenes y relatos positivos sobre personas con SD, en material impreso o digital	4,1 (2,2)	4,1 (2,1)	0,99
Ver a niños con SD en la TV, en una película, en los medios	-	3,5 (2,3)	-
La opinión de mis padres	-	2,8 (2,1)	-
La información verbal que me ofreció mi consejero genético	-	2,7 (2,2)	-
El material impreso o digital que me entregó mi médico o consejero genético	-	2,6 (1,9)	-
La opinión de mis amigos	-	2,6 (1,9)	-
Los aspectos positivos destacados por mi médico	-	2,6 (1,9)	-
La información verbal que me dio mi médico	-	2,5 (1,9)	-
Este era el único hijo que iba a concebir	-	2,3 (1,9)	-
La opinión de mi consejero genético	-	2,3 (1,8)	-
La opinión del médico	-	1,9 (1,5)	-
Estoy relacionada con una persona con SD	-	1,9 (1,7)	-
No se me ofreció o permitió el aborto	-	1,4 (1,2)	-

Las madres indicaron su grado de acuerdo con cada afirmación siguiendo la escala de Likert, 1: total desacuerdo, 4: respuesta neutra, 7: total acuerdo.

Otros padres articularon razones no basadas en la fe para justificar su decisión. Una madre que descontó la religión como un factor, describió sus emociones al sentir a su bebé moverse en su vientre (tabla 8). Otros destacaron el haber interactuado con personas con SD, algunas como compañeras de trabajo, otras por medio de amigos o miembros de la comunidad que habían criado a hijos con SD: “Ver cómo interactúan las familias. Ver en ellas la alegría de ser padres —te das cuenta que no están viviendo una vida de paternidad como una pérdida— simplemente diferente”. A los padres que habían declinado el aborto les preocupaba fuertemente cómo los médicos habrían de seguir la conversación: “Tengan mucho cuidado en cómo influyen sobre un paciente basados en sus creencias. La gente confía en los profesionales médicos y sus opiniones tienen mucho peso”.

Tabla 8. Experiencias y percepciones cualitativas de los padres sobre los temas principales en el actual estudio (2022).

1. Diálogo tras el diagnóstico

Los profesionales deben mostrarse neutros y explicar todas las opciones sin presionar ni juzgar. Han de respetar las decisiones de los padres. Deben permanecer sin emitir juicios y sensibles a la experiencia de los padres.

1.1. Experiencias positivas

“Hicieron un trabajo excelente al hacer preguntas con final abierto y pensar en mi marido y en mí para que diéramos nuestra perspectiva sobre cómo habría de ir mi embarazo. Nos preguntaron exactamente sobre su terminación y entonces todo el equipo y nuestra familia se inclinaron hacia la celebración de nuestro hijo y ofrecerle a mí y a mi hijo la espléndida atención que yo había tenido con mi otra hija típica”.

“Nos ofreció aspectos tanto positivos como negativos sobre la crianza de un hijo con SD. Tras informarle que decidimos mantener el embarazo, pareció excitarse con nuestra decisión y nos contó sobre miembros de su familia con SD.

1.2. Experiencias negativas

“El asesor genético y el perinatólogo siguieron preguntándome múltiples veces y en cada visita si iba a abortar. Incluso después de que les dijieran que dejaran de preguntarme. Dejé de acudir a las citas e hice por mí misma toda la búsqueda sobre el SD. Me sentí como si me estuvieran diciéndome ‘amablemente’ lo dura que iba a ser mi vida y promovían el aborto. Eso fue ofensivo”.

“Los doctores necesitan inmediatamente dejar de pensar en la vieja escuela sobre el derecho a abortar. Soy lo suficientemente mayor como para hablar

abiertamente, pero la gente más joven puede ser más temerosa y pensar que vida se termina. Eso es falso de arriba abajo”.

1.3. Recomendaciones

El profesional se beneficiará si recibe formación y guía profesional sobre cómo informar diagnósticos de una manera neutral y no directiva. Deben explicar todas las opciones sin mostrar presión o juicios. En todo momento, han de respetar la autonomía del paciente.

2. Actitud junto a la embarazada

Actitudes positivas de los profesionales: sensibles, neutrales, empáticos; animosos, compasivos, amables, afirmativos, honestos. Actitudes negativas de los profesionales: pedir disculpas, mostrarse fríos, huidizos, lastimosos, distantes, rudos, negativos.

2.1. Experiencias positivas

“Nuestro médico nos proporcionó cantidad de información de una manera libre de prejuicios, solidaria de cualquier decisión que tomáramos. Una vez que decidimos mantener el embarazo, se mostraron muy positivos y solidarios. También mantuvimos una conversación de 5 minutos con nuestro médico hacia el 3º-4º mes de embarazo, que cambió completamente nuestra experiencia, de una marcada por la incertidumbre sobre el embarazo a otra que estaba feliz por el embarazo. No sólo nos felicitó por nuestro embarazo con un hijo con SD, pero en esos 5 minutos nos eliminó cualquier miedo y nos hizo estar ansiosos por el futuro de nuestro hijo. Jamás olvidaré su conversación a por la que tanto le agradezco”.

“Se mantuvieron fijos a los hechos. Cuando se les preguntó, compartieron tanto los aspectos positivos como los negativos. No intentaron proyectar en lo que no conocían o no tenían experiencia. Fueron increíblemente sensibles, especialmente el consejero genético. Nos sentimos atendidos como personas, como si vieran nuestra angustia emocional”.

2.2. Experiencias negativas

“El médico que realizó la ecografía para investigar los biomarcadores fue muy negativo. Con cada biomarcador que encontraba, se mostraba triste y trágico, y me preguntó si quería abortar. Tuve que visitar a este médico varias veces para las ecografías, y en cada visita decía muy claramente que ya sólo me quedaban tantos días para abortar”.

“Cuando se inició la ecografía, la ayudante técnica se mostró amistosa y respondía a nuestras preguntas. Poco después de que se iniciara la ecografía, y escaneara la cara de nuestro hijo, empezó a estar muy callada. Y yo dije: ‘Mira, es la cara del bebé’. Mi marido respondió todo ilusionado, sí, mientras la técnica no dijo palabra. Conforme continuaba la ecografía, mi marido y yo tuvimos la sensación de que ella no sentía feliz. Cuando terminó la ecografía, nos dijo que el doctor vendría enseguida. Estuvimos esperando en la habitación mucho tiempo. Cuando por fin vino el doctor, se presentó a sí mismo y habló sobre mi anterior estado de salud. Entonces se sentó y nos dijo que la ecografía indicaba tres ligeros marcadores. Le pregunté qué indicaban esos tres marcadores, y

entonces nos dijo: 'No voy a endulzar esto, un síndrome de Down. No puedo creer que estoy a punto de decir esto en un hospital católico, pero la mayoría de los padres, llegados a este punto, abortan'. Y entonces empezó a decirme las complicaciones médicas que pueden ocurrir en las personas con SD".

2.3. Recomendaciones

Los profesionales deberán ser sensibles al riesgo de que los padres perciban que tienen lástima, las asociaciones negativas, o la presión para terminar el embarazo por parte de los profesionales. Puede ayudar el recibir formación sobre competencia para con la discapacidad. La formación de residentes, los currículos en la facultad, y los requisitos de una formación continuada representan métodos que han de añadirse hasta lograr la completa educación del médico.

3. Apoyos y recursos

Los recursos ofrecidos habrán de ser de fácil accesibilidad, incluidos los apoyos por parte de la comunidad. Los profesionales han de ser responsables, íntegros y accesibles. Deberán tener en cuenta la salud mental de los padres.

3.1. Experiencias positivas

"Cuando por fin les comuniqué que mantendría mi embarazo, el consejero genético me dio la página web del Massachusetts Down Syndrome Congress. Los conocí y fue lo que más me ayudó en esa etapa".

"Creo que las experiencias más positivas me llegaron tras el nacimiento de mi hijo. El staff y los doctores parecían tan pendientes de mi bebé, y me entregaron cantidad de información útil para crear comunidad".

"El médico nos informó ampliamente pero no nos empujó a tomar ninguna decisión específica sobre seguir o interrumpir el embarazo, y se aseguró de ponernos en contacto con un consejero genético y con otras familias que nos pudieran ofrecer respuestas a cualquiera de nuestras concretas preguntas".

3.2. Experiencias negativas

"El hospital sólo se preocupó del recién nacido; abandonaron la atención a la madre".

"Creo que la atención prenatal fue estupenda, pero nunca abordaron la salud mental para afrontar mis sentimientos y emociones".

"Me sentí muy aislada y sola tras recibir el diagnóstico prenatal. Deseé haber tenido más apoyo por parte de nuestro médico; por ejemplo, ofrecer más contactos o personas con las que pudiera hablar sobre cómo podría ser nuestra vida en adelante".

3.3. Recomendaciones

Los padres se beneficiarían de su conexión con otros padres y grupos de apoyo, y de disponer de material completo que explicara el SD. Las organizaciones profesionales podrían ayudar ofreciendo guías y material explicativo sobre el manejo del embarazo, incluidas las recomendaciones sobre recursos educativos para los padres y guías para los médicos sobre cómo comunicar el diagnóstico.

4. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

Una gran proporción de las respuestas a la encuesta siguió mostrando su insatisfacción con el actual apoyo médico prenatal tras un diagnóstico de SD. Como en el estudio anterior, la mayoría de los padres en esta encuesta, incluidos las madres que utilizaron el test de DNA libre de células, experimentaron sustancial miedo y ansiedad e informaron que sus médicos les proporcionaron insuficiente información sobre contactos y materiales explicativos. Creciente proporción de padres sintieron que sus médicos les animaban a abortar. La mayoría mostró insatisfacción cuando los profesionales les transmitían impresiones negativas sobre el SD o intentaban influir en la toma de decisiones sobre el futuro del embarazo. Aun así, las madres manifestaron tener menos miedo que en el estudio anterior, y las que se sometieron a las pruebas triple/cuádruple mostraron una mayor tendencia a considerar positivamente su experiencia sobre ese tipo de pruebas.

Estos resultados refuerzan lo que décadas de investigación han mostrado claramente: a menudo los padres perciben que sus médicos acompañan los diagnósticos de SD con pena, sugieren de forma repetida el aborto, y no aciertan a ofrecer información suficiente y contactos para gestionar los problemas de salud, de educación y de otras materias -determinantes sociales de la salud que son clave para las personas con discapacidad (Skotko, 2005; Meredith, Brackett et al., 2023; Skotko et al., 2009; Meredith, Weis et al. 2023; Nelson Goff et al., 2013; Ford y Hennessey, 2020). Muchas de las reformas hasta la fecha, desde la legislación hasta intervenciones educativas con base en la comunidad, no han sido ni obligatorias ni conveniente financiadas (Meredith, Brackett et al., 2023), lo que quizá explique por qué no han tenido éxito a la hora de mejorar los resultados en relación con las familias que reciben un diagnóstico prenatal de SD (Leach, 2016). De lo que no hay duda es que las experiencias de los padres han empeorado en algunos indicadores.

Muchos profesionales se beneficiarían si son formados y reciben una guía profesional con el fin de ofrecer diagnósticos prenatales de SD que fueran imparciales, no directivos (Meredith, Brackett et al., 2023, Skotko, 2009). Y algo importante, los clínicos deberían ser sensibles al riesgo de que los padres puedan percibir en los profesionales pena, asociaciones negativas o presión

para abortar. La formación en competencia sobre la discapacidad ayudará a los médicos a evitar estos sesgos.

Los padres se benefician al conectarse con otros padres y grupos de apoyo, así como al disponer de material completo que explique el SD (Skotko et al., 2009). Las organizaciones profesionales servirán de apoyo al difundir guías y material sencillo sobre la gestión del embarazo, incluyendo recomendaciones sobre recursos educativos y guías a los médicos sobre cómo comunicar los diagnósticos. La formación durante la residencia, los currículos en las facultades de medicina y los requisitos propios de una educación continuada conforman sistemas que se adaptan a las necesidades educativas del médico (Special Olympics, 2005).

Los futuros estudios deberán indagar las experiencias de las personas que decidieron terminar el embarazo por causa del SD, así como investigar en el nivel de influencia que los clínicos ejercen sobre las elecciones de los padres a la hora de mantener o terminar un embarazo. Puesto que nuestra encuesta preguntó sólo sobre las percepciones de los padres, la investigación habrá de examinar si los profesionales consideran de modo diferente estas interacciones.

Los presentes hallazgos pueden no ser generalizables a los padres que decidieron abortar. Además, la mayoría de las respuestas provenían de madres de raza blanca, y en su gran mayoría pertenecía a una clase económica alta y de educación superior. En consecuencia, no se pueden generalizar nuestros resultados a otro tipo de población, ya que las experiencias sobre los cuidados pueden ser diferentes según sea la raza, la salud y otras características demográficas. Las respuestas están también sujetas a sesgos de selección y memoria, aunque se ha demostrado que el recibir un diagnóstico de SD constituye un recuerdo grabado a fuego: rico en detalles y resistente a su extinción (May et al., 2020).

Los padres siguen expresando una insatisfacción sustancial sobre el modo en que reciben el diagnóstico prenatal de SD. Subrayan que sus médicos no les proporcionaron suficiente información sobre contactos o material que les explicara sobre el SD. Las nuevas intervenciones —sean de carácter legislativo, o basadas en la comunidad, o dirigidas por organizaciones profesionales— habrán de dirigirse a atender las recomendaciones de los padres. Las intervenciones habrán de dirigirse a limitar el sesgo por parte de las interacciones clínicas y a proporcionar a los padres una información que sea comprensible y equilibrada.

BIBLIOGRAFÍA

- Artal JM, L Randall, S Rubeck et al. Parents of Children with Down Syndrome Reflect on Their Postnatal Diagnoses, 2003–2022. *Am J Med Genet Part A* 2024;194, no. 8: e63619. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63619>.
- Blondel B, N Lelong, M Kermarrec, F Goffinet. Trends in Perinatal Health in France From 1995 to 2010. Results From the French National Perinatal Surveys. *J Gynecol Obstetr Biolgie Reproduct* 2012; 41, no. 4: e1–e15. <https://doi.org/10.1016/j.jgyn.2012.04.014>.
- Brownback SS. 2008. Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act, 42 USC § 280g-8.
- Cleary-Goldman J, MA Morgan, FD Malone et al. Screening for Down Syndrome: Practice Patterns and Knowledge of Obstetricians and Gynecologists. *Obstetr Gynecol* 2006; 107, no. 1: 11–17. <https://doi.org/10.1097/01.AOG.0000190215.67096.90>.
- Driscoll DA, MA Morgan, J Schulkin. Screening for Down Syndrome: Changing Practice of Obstetricians. *Am J Obstetr Gynecol* 2009; 200, no. 4: 459.e1–459.e9. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2008.12.027>.
- Ekelund CK, OB Petersen, L Skibsted et al. First-Trimester Screening for Trisomy 21 in Denmark: Implications for Detection and Birth Rates of Trisomy 18 and Trisomy 13. *Ultrasound Obstetr & Gynecol* 2011; 38, no. 2: 140–144. <https://doi.org/10.1002/uog.8929>.
- Fisher SD. Paternal Mental Health: Why Is It Relevant? *Am J Lifestyle Med* 2016; 11, no. 3: 200–211. <https://doi.org/10.1177/155982761629895>.
- Ford CM, J Hennessey. *We Must Reduce the Trauma of Medical Diagnoses*. New York City, NY: Scientific American. 2020 <https://www.scientificamerican.com/article/we-must-reduce-the-trauma-of-medical-diagnoses/>
- Gregg AR, BG Skotko, JL Benkendorf et al. Noninvasive Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy, 2016 Update: A Position Statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med* 2016; 18, no. 10: 1056–1065. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.97>.
- Harris PA, R Taylor, BL Minor et al. The REDCap Consortium: Building an International Community of Software Platform Partners. *J Biomed Inform* 2019; 95: 103208. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2019.103208>.
- Harris PA, R Taylor, R Thielke et al. Research Electronic Data Capture (REDCap)—A Metadata-Driven Methodology and Workflow Process for Providing Translational Research Informatics Support. *J Biomed Inform* 2009; 42, no. 2: 377–381. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2008.08.010>.
- Iezzoni LI, SR Rao, J Ressalam et al. Physicians' Perceptions of People With Disability and Their Health Care. *Affairs (Project Hope). Health* 2021; 40, no. 2: 297–306. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.2020.01452>.
- Leach MW. The Down Syndrome Information Act: Balancing the Advances of Prenatal Testing Through Public Policy. *Intellect Develop Disabil* 2016; 54, no. 2: 84–93. <https://doi.org/10.1352/1934-9556-54.2.84>.
- Lettercase. 2023. State Laws and Fact Sheet.” <https://www.lettercase.org/issues/state-laws/>.
- May CP, A Dein, J. Ford. New Insights Into the Formation and Duration of Flashbulb Memories: Evidence From Medical Diagnosis Memories. *Appl Cogn Psychol* 2020; 34, no. 5: 1154–1165. <https://doi.org/10.1002/acp.3704>.
- Meredith S, S Brackett, KM Diaz et al. Recommendations to Improve the Patient Experience and Avoid Bias When Prenatal Screening/Testing. *Disabil Health J* 2023; 16, no. 2: 101401. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2022.101401>.
- Meredith S, S Weiss, HL Kleinert, CA Tyrrell. “The Impact of Implicit and Explicit Bias About Disabilities on Parent Experiences and Information Provided During

- Prenatal Screening and Testing. *Disabil Health J* 2023; 17, no. 1: 101514. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2023.101514>.
- Nelson Goff BS, N Springer, LC Foote, et al. Receiving the Initial Down Syndrome Diagnosis: A Comparison of Prenatal and Postnatal Parent Group Experiences. *Intellect Develop Disabil* 2013; 51, no. 6: 446–457. <https://doi.org/10.1352/1934-9556-51.6.446>.
- Rowe R, D Puddicombe, C Hockley, M Redshaw. Offer and Uptake of Prenatal Screening for Down Syndrome in Women From Different Social and Ethnic Backgrounds.” *Prenatal Diagnosis* 2008; 28, no. 13: 1245–1250. <https://doi.org/10.1002/pd.2125>.
- Skotko B, RC Bedia. Postnatal Support for Mothers of Children With Down Syndrome. *Ment Retard* 2005; 43, no. 3: 196–212. [https://doi.org/10.1352/0047-6765\(2005\)43\[196:PSFMOC\]2.o.CO;2](https://doi.org/10.1352/0047-6765(2005)43[196:PSFMOC]2.o.CO;2).
- Skotko BG. Prenatally Diagnosed Down Syndrome: Mothers Who Continued Their Pregnancies Evaluate Their Health Care Providers. *Am J Obstetr Gynecol* 2005; 192, no. 3: 670–677. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2004.11.001>.
- Skotko BG, PS Kishnani, GT Capone and Group for the D. S. D. S. Prenatal Diagnosis of Down Syndrome: How Best to Deliver the News. *Am J Med Genet Part A* 2009; 149A, no. 11: 2361–2367. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.3082>.
- Skotko BG, SP Levine, R. Goldstein. “Self-Perceptions From People With Down Syndrome. *Am J Medl Genet. Part A* 2011; 155A, no. 10: 2360–2369. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34235>.
- Special Olympics. 2005. *Changing Attitudes Changing the World: The Health and Health Care of People With Intellectual Disabilities*. Washington, DC: Special Olympics.
- Wertz DC. 2000. Drawing Lines: Notes for Policymakers. En *Prenatal Testing and Disability Rights*, edited by E Parens, A Asch, 261–287. Washington, D.C: Georgetown University Press.
- Wilmot HC, G de Graaf, P van Casteren et al. Down Syndrome Screening and Diagnosis Practices in Europe, United States, Australia, and New Zealand From 1990–2021. *Eur J Human Genet* 2023; 31, no. 5: 497–503. <https://doi.org/10.1038/s41431-023-01330-y>.

Nota del Editor. Este estudio fue publicado con el título *Prenatal Care of Parents Who Continued Pregnancies with Down Syndrome, 2003–2022*, en la revista American Journal of Medical Genetics Part A, 2025; 197:e63981. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63981>

CAPÍTULO 2

Reflexiones de los padres que recibieron el diagnóstico de síndrome de Down postnatalmente, 2003-2022

Jonathan M. Artal, Lindsey Randall, Sabina Rubeck, Megan Allyse, Marsha Michie, Kirsten A. Riggan, Stephanie Meredith, Brian G. Skotko.

1. INTRODUCCIÓN

Si bien el cribado genético prenatal para el síndrome de Down (SD) se ha extendido de forma considerable, son muchas las familias que siguen recibiendo el diagnóstico de forma postnatal: en el momento del nacimiento (Skotko y Bedia, 2005; Wilmot et al., 2023). Al recordar estos diagnósticos la mayoría de las madres confiesan su ansiedad, confusión y temor (Skotko, 2005). Recibir este diagnóstico post natal se transforma en un vívido recuerdo de la intensa emoción experimentada en ese momento (May et al., 2020). La puntuación de las madres sobre la calidad de la atención postnatal recibida en aquellas circunstancias predice la negatividad de sus recuerdos. Por ejemplo, percibir una mayor lástima en su médico predice la ansiedad y el temor; mientras que recibir una información impresa abarcadora y no sesgada predice justo lo contrario (May et al., 2020; Skotko, 2005).

Una encuesta realizada en 2003 a madres cuyos hijos con SD habían nacido entre 1984 y 2003 mostró el marco de insatisfacción de las madres en relación con el apoyo postnatal que recibieron (Skotko, 2005). En una escala de Likert de 1 a 7, las madres informaron haber experimentado notable miedo (5,5) y ansiedad (5,7) tras el diagnóstico; estas emociones correlacionaban en un análisis de regresiones multivariantes con el hecho de si sus médicos destacaron los aspectos negativos del SD. Y ciertamente, una importante proporción de madres comentaron que los médicos les transmitieron el diagnóstico con aire lastimoso, destacando los aspectos negativos del SD. En la escala de Likert, las madres también señalaron que los profesionales descuidaron el proporcionar suficiente informa-

ción sobre contactos con otros padres (2,4) y adecuado material escrito o digitalizado (2,4) sobre el SD. En las preguntas de respuesta abierta, algunas madres señalaron interacciones que percibieron como insensibles, engañosas, o crueles.

Desde aquel estudio, la legislación y otras instancias han intentado asegurar que la atención posnatal a madres sigue las líneas trazadas por las guías profesionales. En 2008, el *Kennedy-Brownback Act* autorizó al *Department of Health and Human Services* (HHS) el otorgar subvenciones para la educación del paciente e instó a los profesionales a ofrecer información basada en la evidencia y médicamente actualizada sobre el SD así como información de contacto con organizaciones de apoyo (*Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act*, 2008). Veinte estados de USA aprobaron leyes que exigían o urgían lo mismo (Lettercase, 2023). También organizaciones locales de apoyo al SD, como el Massachusetts Down Syndrome Congress, han organizado recursos educativos y líneas de comunicación “FirstCall” para padres que están en espera de tener un hijo con SD o lo acaban de tener (Leach, 2016).

El presente estudio con métodos híbridos sobre padres de individuos con SD es el primero, desde la encuesta de 2003, en evaluar si su satisfacción con el apoyo médico posnatal ha mejorado. Amplía además el marco del trabajo anterior al indagar sobre las experiencias tanto maternas como paternas (Fisher, 2016).

2. MÉTODOS

2.1. Política editorial y consideraciones éticas.

El Comité Institucional de Revisión del Mass General Brigham aprobó esta investigación (protocolo n° 2020P001055). Los métodos de este estudio son similares a los empleados en la encuesta de 2003, descrita previamente (Skotko, 2005). Antes de responder a la encuesta electrónica, los padres dieron su consentimiento digitalmente una vez que habían revisado la carta de presentación y el material que describía la finalidad del estudio.

2.2. Instrumento de la encuesta

El instrumento contenía 56 preguntas a los padres que habían recibido diagnósticos de SD postnatalmente. Expertos en discapacidad (un pediatra, un psiquiatra, padres, hermanos, un investigador de medicina social, un profesional sanitario internacional, un educador y una persona con síndrome de Down) revisaron las versiones de la encuesta. Comparada con la encuesta original, la de 2022 planteó de manera diferente los temas demográficos, como preguntas relacionadas con la raza y la etnia, y para ciertas preguntas, ofreciendo opciones preespecificadas en lugar de permitir dar respuestas abiertas. Sin embargo, cuestiones sustanciales relacionadas con las experiencias postnatales fueron prácticamente idénticas. El cambio más notable fue en la pregunta sobre si las madres se habían sometido al cribado cuádruple, que se había extendido ampliamente después de la primera encuesta. Al igual que en el estudio anterior, el material de la encuesta estaba disponible en inglés y en español.

Los enunciados consistieron en preguntas sí/no, preguntas de respuesta abierta y afirmaciones que preguntaban sobre el grado de acuerdo según escala de Likert (“1” indicaba total desacuerdo, “4” una respuesta neutra y “7” acuerdo total). Los datos demográficos incluyeron la raza de los padres, la etnia, la religión, la identidad de género, la relación con el niño, los ingresos familiares, el grado alcanzado en educación, año de nacimiento del niño, y edad de quien respondía en el año de nacimiento del niño. Los términos de la encuesta recogían información sobre las experiencias de los padres tras el diagnóstico postnatal.

2.3. Distribución de la encuesta

Compartimos con cuatro organizaciones de apoyo que habían participado en el estudio original, elegidas inicialmente por el gran número de miembros que atendían y por su distribución geográfica: Down Syndrome Association of Los Angeles, Massachusetts Down Syndrome Congress, North Carolina Down Syndrome Alliance y Rocky Mountain Down Syndrome Association (Colorado). Intentamos recuperar una quinta organización en Rhode-Island pero no conseguimos mantener el contacto. Estos grupos distribuyeron la encuesta por e-mail a los padres cuyos hijos hubieran nacido durante o después de 2003, enviándoles un

recordatorio semanal durante 3 semanas. Quienes participaron no recibieron ninguna remuneración.

La encuesta fue recibida y asegurada vía REDCap y conservada en el Mass General Brigham Hospital (Harris et al., 2009, 2019). Consideramos completadas las encuestas al ser enviadas vía REDCap; no todos los padres respondieron a todas las preguntas. Aunque el instrumento recogió también la información sobre las experiencias de los padres después del diagnóstico prenatal, los resultados de esta parte serán expuestos en otra publicación.

2.4. Análisis de los datos

En el estudio se utilizaron métodos mixtos para evaluar los datos cuantitativos y cualitativos (Heeringa et al., 2017). Se calcularon la media y desviación estándar obtenidas de los valores obtenidos en cada enunciado. Se usó el ANOVA para valorar si las respuestas diferían en razón del subgrupo demográfico. Pruebas T de dos muestras, a dos colas, compararon las respuestas entre las encuestas de 2003 y 20022. Las regresiones lineares revelaron correlaciones entre las respuestas a los enunciados Likert. Donde se apreció relevancia, señalamos los valores r y p , utilizando $\alpha = 0,05$. Los modelos de regresión lineal multivariable evaluaron si la raza, los ingresos, la educación, la religión y las conductas del médico podían predecir las emociones de los padres sobre los enunciados Likert.

Todas las respuestas de pregunta abierta se analizaron de forma cualitativa mediante el software de análisis cualitativo NVivo 12 (Denver, Colorado). El libro de códigos generado a partir de temas recurrentes fue validado codificando 12 (8%) respuestas. De acuerdo con los estándares para la información de una investigación cualitativa (O'Brien et al., 2014), se incluyeron citas sacadas de las respuestas participantes, con mínimas correcciones de edición para su mejor comprensión lectora.

3. RESULTADOS

3.1. Demografía

Respondieron a la encuesta 207 padres. Se excluyeron los que no dieron consentimiento (18), o sus hijos nacieron antes de 2003

(38), o recibieron diagnóstico prenatal (61). Respondieron 10 padres y 80 madres; en un caso respondieron por separado, el padre y la madre. Al final se admitieron para el análisis de experiencias postnatales a 89 respuestas. En el estudio anterior, sobre niños nacidos entre 1963 y 2003, el total de respuestas fue de 985. Las tasas de respuesta a cada pregunta fueron distintas.

La media del año de nacimiento informado por los padres fue 2012, y en el estudio anterior fue 1993. Recibieron la atención postnatal en California 19 familias, en Colorado 6, en Massachusetts 17, en North Carolina 19 y 28 en otros estados. La media de edad de quienes respondieron era de 34,3 años en el momento del nacimiento de su hijo; y la media de ingresos familiares fue de 129.582 dólares, similar a la reportada en el estudio anterior. Aunque la pluralidad eran blancos, católicos y de educación universitaria, en el presente estudio fue más corriente el secularismo (tabla 1).

Tabla 1. Características de los padres que respondieron a la encuesta, 2003 y 2022.

	% en 2003	% en 2022	p
Raza (2003 N = 961; 2022 N = 79)			
Asiática	3,5	3,8	
Negra o Afroamericana	2,2	5,1	
Hawaiana o islas del Pacífico	-	1,3	
Hispana o Latina	8,1	-	
Nativa americana o india americana	0,1	0	
Blanca	84,8	88,6	
Otras	1,2	1,3	
Etnia (2003 N =0; 2022 N = 81)			-
Hispana o Latina	-	19,85	
No hispana ni latina	-	80,2	
Religión (2003 N = 911; 2022 N = 77)			-
Budista	0,4	0	
Católica	42,9	31,2	
Cristiana (sin especificar)		-	
Hindú	-	1,3	
Judía	3,7	1,7	
Mormona	3,6	0	
Musulmana	-	0	

Protestante	22,9	23,4	
Sikh	-	0	
Otra religión	3,4	20,8	
Ninguna religión	-	19,5	
Educación (2003 N= 958; 2022 N =83)			<0,001
Educación básica sin completar	0,3	0	
Educación básica completa	0,9	1,2	
Grado de high school	29,2	13,4	
Grado universitario	48,5	40,2	
Grado de master	17,5	32,9	
Grado de doctor	3,4	12,2	
Sexo del niño con SD (2023 N =961; 2022 N = 89)			0,77
Varón	57,8	56,2	
Mujer	40,0	38,3	
Relación con los padres (2003 N = 985; 2022 N = 89)			-
Padre	0	10,2	
Madre	100	89,8	

Los padres de origen hispano mostraron menor tendencia a sentir ansiedad que los no hispanos. Sin embargo, la raza, el nivel educativo y la religión no mostraron influencia sobre los resultados clave: si los padres vieron el nacimiento como una experiencia positiva, o si reaccionaron al diagnóstico con miedo, o con ansiedad, o con sentimientos de suicidio. Se apreció una asociación entre los ingresos familiares y una experiencia del nacimiento menos positiva, así como con mayores niveles de ansiedad y miedo. Los padres de California, Colorado, Massachusetts y North Carolina ofrecieron respuestas significativamente diferentes a seis enunciados, aunque las familias, como media, informaron que sus diagnósticos postnatales no constituyeron experiencias positivas en ninguno de esos estados (tabla 2). De estos estados, sólo Massachusetts había aprobado un Down Syndrome Information Act (Lettercase 2023).

Tabla 2. Respuestas a la encuesta con diferencias significativas según el estado USA.

	P ^a	Colorado (N = 6)	Massachu- setts (N = 17)	N. Carolina (N = 19)	Otros (N = 28)	Total (N = 89)
Mi médico proporcionó suficientes contactos con otros padres	<0,001	4,7 (2,7)	3,1 (2,3)	2,1 (1,7)	2,1 (1,8)	2,3 (2,0)
El material recibido del médico destacó los aspectos positivos	<0,0012	5,0 (2,4)	4,1 (2,0)	2,8 (2,0)	2,8 (1,7)	3,0 (2,0)
El material me ayudó a comprender el SD	0,018	5 (1,3)	4 (2,1)	3,2 (1,9)	3,9 (2,0)	3,5 (2,0)
El material fue fácil de leer y entender	0,014	5 (1,3)	4,4 (2,0)	3,9 (1,7)	4,2 (1,7)	3,9 (1,8)
Cuando supe que mi hijo tenía SD sufrí ideas suicidas	0,025	1,0 (0)	2,1 (2,6)	1,7 (1,4)	1,4 (1,0)	1,5 (1,2)
El nacimiento de mi hijo con SD fue una experiencia positiva	0,019	3,9 (1,7)	2,3 (1,6)	2,4 (1,9)	2,8 (1,9)	2,9 (1,8)

^a Los padres indicaron su acuerdo con los enunciados mediante la escala de Likert 1 a 7. 1: total desacuerdo, 4: respuesta neutra, 7: total acuerdo. El ANOVA compara sólo a los estados de California, Colorado, Massachusetts y North Carolina, excluye los otros estados.

Padres y madres mostraron pocas diferencias, aunque se apreció una mayor tendencia en los padres a disponer previamente de información sobre el SD y a creer que los médicos ofrecían adecuado material descriptivo escrito sobre el SD.

3.2. Situación de la atención postnatal

La encuesta de 2003 mostró reacciones diferentes a los diagnósticos postnatales entre dos grupos: (1) madres que no eligieron el cribado prenatal y (2) madres que optaron por el cribado prenatal pero no por las pruebas diagnósticas. Las madres que no se sometieron al cribado prenatal experimentaron mayor insatisfacción con el nacimiento de su hijo y mostraron mayor tendencia a experimentar miedo y ansiedad (Skotko, 2005).

Entre 2003 y 2022, ningún resultado cambió en una dirección más favorable (tabla 3. **Nota:** por razones técnicas la tabla 3 está a continuación de la tabla 4). Las madres sin cribado prenatal no mostraron cambios significativos. Por el contrario, las madres que se sometieron al cribado señalaron peores experiencias. En varias de las afirmaciones de la escala de Likert de 7 puntos, estas madres mostraron una mayor probabilidad de señalar que sus profesionales les mostraron lástima ($\bar{x} = 3,0$ en el estudio anterior; $\bar{x} = 4,4$ en el estudio actual; $p = 0,0025$), omitieron aspectos positivos del SD ($\bar{x} = 3,4$ en el estudio anterior; $\bar{x} = 1,7$ en el estudio actual; $p = 0,008$), y ofrecieron insuficiente material impreso o en formato digital que describiera el SD ($\bar{x} = 2,7$ en el estudio anterior; $\bar{x} = 1,4$ en el estudio actual; $p = 0,011$) (tabla 3). Del material que los médicos proporcionaron, las madres mostraron una menor probabilidad de considerarlo útil ($\bar{x} = 3,9$ en el anterior estudio; $\bar{x} = 2,2$ en el estudio actual; $p = 0,027$) o equilibrado ($\bar{x} = 3,1$ en el estudio anterior; $\bar{x} = 1,6$ en el estudio actual; $p = 0,0014$). La relación de médicos que destacaban los aspectos negativos frente a los positivos aumentó del 1,0 a 1,8 (tabla 3). Las respuestas cualitativas de los padres reforzaron estos resultados, siendo varios los que señalaron que los médicos comentaban los resultados de maneras preocupantes o molestas. Una madre recordó que su obstetra “me dijo que los problemas como el SD y otras anomalías con frecuencia se resuelven solas (es decir, aborto espontáneo), y que eso es lo mejor para todos ... Una vez que nació mi hijo recuerdo haberla llevado a mi chequeo de 6 meses y se la mostré a la doctora. Deseaba que se conociera a sí misma cómo era, cuando devaluaba con su convicción de que los que tienen SD son inferiores”.

3.3. Sesgos en las conversaciones

Numerosas madres señalaron su insatisfacción en su interacción con su clínico (tabla 4; fig. 1).

Tabla 4. Proporción de madres que respondieron de forma afirmativa a cada proposición o enunciado (2022)^a

	Proporción de madres que respondieron afirmativamente	
	No triple/ cuádruple cribado N = 79	Triple/ cuádruple cribado N = 10 ^w
Cuando supe que mi hijo tenía SD		
Tuve miedo	0,77	0,80
Me sentí con ansiedad	0,81	0,67
Experimenté pensamientos suicidas	0,04	0
Me sentí positiva	0,22	0,20
Desconocía todo sobre este problema genético	0,47	0,40
La conducta del médico		
Me habló sobre los aspectos positivos de los niños con SD	0,26	0,30
Me habló sobre los aspectos negativos de los niños con SD	0,42	0,10
Destacó los aspectos positivos del SD	0,22	0,10
Destacó los aspectos negativos del SD	0,24	0,10
Me dio bastante números de teléfonos de padres que tienen un hijo con SD	0,17	0,10
Me dio bastante material actualizado, escrito o digital, sobre el SD	0,26	0,10
Mostró lástima por mí	0,34	0,30
El material impreso o digital que recibí de mi médico		
Destacaba los aspectos positivos del SD	0,23	0,10
Destacaba los aspectos negativos del SD	0,14	0,10
Ofrecía una visión que combinaba aspectos positivos y negativos del SD	0,18	0
Me ayudó a comprender el SD	0,39	0,10
Era fácil de leer y entender	0,41	0,10
El nacimiento de mi hijo con SD fue una experiencia positiva	0,35	0,40

^a Es respuesta afirmativa la que en la escala de Likert indica de 5 a 7.

^wN = 10 para todos los enunciados Likert, excepto “Me sentí con ansiedad”, para la que N = 9.

Tabla 3. Comparación de las percepciones entre las madres que se sometieron al cribado triple/cuádruple y las que no se sometieron.

	Puntuación media (DE)			Cambio absoluto		Valor de p	
	No cribado triple (2003)	Cribado triple (2003)	Ni triple ni cuádruple cribado (2022)	Triple o cuádruple cribado (2022)	Cambio: padres sin cribado	Cambio: padres con cribado	Cambio: padres sin cribados
Cuando supe que mi hijo tenía SD							
Me sentí asustada	5,0 (2,0)	5,1 (2,1)	5,4 (2,0)	5,4 (2,0)	-0,1	0,3	0,80
Tuve ansiedad	5,8 (1,7)	5,1 (1,9)	5,6 (1,9)	5,4 (1,7)	-0,2	0,3	0,32
Sufrí pensamientos suicidas	1,6 (1,6)	1,5 (1,2)	1,5 (1,1)	1,8 (1,3)	-0,1	0,3	0,28
Me sentí positiva	2,9 (1,0)	3,5 (2,0)	2,9 (1,8)	2,6 (1,5)	0	-0,9	0,85
Desconocía este problema genético	4,1 (2,4)	3,5 (2,2)	4,3 (2,2)	3,8 (2,4)	0,2	0,3	0,35
Conducta del médico							
Me habló sobre los aspectos positivos de los niños con SD	3,0 (2,1)	3,4 (2,2)	3,0 (2,0)	1,7 (1,6)	0	-1,7	0,008***
Me habló sobre los aspectos negativos de los niños con SD	4,1 (2,1)	3,8 (1,9)	3,9 (2,0)	2,9 (1,9)	-0,2	-0,9	0,50
Destacó los aspectos positivos del SD	3,0 (2,0)	3,4 (2,1)	2,9 (2,0)	1,6 (1,6)	-0,1	-1,8	0,0058***

Destacó los aspectos negativos del SD	3,7 (2,1)	3,3 (1,8)	3,3 (1,9)	2,9 (1,8)	-0,4	-0,4	0,14	0,51
Me dio abundantes contactos telefónicos de padres con un hijo con SD	2,4 (2,1)	2,3 (2,0)	2,4 (2,0)	1,5 (1,6)	0	-0,8	0,97	0,16
Me dio abundante material actualizado sobre el SD, impreso o en formato digital	2,4 (2,0)	2,7 (2,0)	2,8 (2,1)	1,4 (1,3)	0,4	-1,3	0,13	0,011*
Mostró lástima por mí	3,7 (2,2)	3,0 (2,0)	3,6 (2,1)	4,4 (1,1)	-0,1	1,4	0,71	0,0025**
El material impreso o digital que recibí								
Destacaba los aspectos positivos del SD	2,9 (2,0)	3,3 (2,2)	3,2 (2,0)	1,8 (1,5)	0,3	-1,5	0,19	0,012*
Destacaba los aspectos negativos del SD	3,1 (2,0)	2,9 (1,8)	2,9 (1,7)	2,6 (1,8)	-0,2	-0,3	0,44	0,63
Ofrecía una mezcla equilibrada de aspectos positivos y negativos del SD	3,0 (1,0)	3,1 (2,0)	3,1 (1,7)	1,6 (1,1)	0,1	-1,5	0,62	0,0014**
Me ayudaron a comprender el SD	3,7 (2,2)	3,9 (2,3)	3,7 (1,9)	2,2 (2,0)	0	-1,7	0,93	0,027*
Eran fáciles de leer y comprender	4,0 (2,2)	4,0 (2,3)	4,0 (1,8)	3,1 (2,0)	0	0,9	1,00	0,21
El nacimiento de mi hijo con SD fue una experiencia positiva	3,3 (3,2)	4,1 (2,1)	3,8 (2,2)	3,1 (2,5)	0,5	-1,0	0,083	0,24



Fig. 1. Respuestas en escala Likert por afirmación (N = 89). Los padres indicaron su grado de acuerdo con las afirmaciones en escala 1 a 7. “1” señaló fuerte desacuerdo, “4” respuesta neutra” y “7” intenso acuerdo. La figura señala la proporción de padres que dieron su respuesta a las afirmaciones

Un tercio percibió que sus médicos les tenían lástima, y un cuarto señaló que sus médicos destacaban los aspectos negativos de los niños con SD. Fueron más las madres que recordaban a sus médicos describiendo aspectos negativos que los que lo hacían con los positivos, una diferencia del 61%. En las respuestas a preguntas abiertas, muchas describieron este enfoque negativo (tabla 5).

“Un enfoque completo sobre lo negativo, sin ninguna información positiva... Terrible experiencia. Nos dieron más información sobre cómo desprendernos de él mediante adopción que cualquiera otra sobre aspectos positivos”.

Unas pocas madres señalaron sentirse culpables al rechazar el cribado prenatal, y describieron haber recibido exclusivamente información negativa basada a menudo en estereotipos:

“Me dijeron que lo sentían, preguntaron por qué no queríamos pruebas genéticas, nos dijeron todas las cosas negativas que nos podían ocurrir en la vida de nuestro hijo, nos dijeron que podría estar siempre enfermo/en el hospital... tendría problemas visuales o auditivos, que lo más probable sería que terminaríamos por divorciarnos como consecuencia de tener un hijo con SD”.

Otra madre escribió: *“El neonatólogo nos dijo que nuestro hijo jamás andaría o hablaría y que sería una carga para siempre”, y que “las personas con SD sólo pueden aprender a chupar el suelo y almacenar cosas”.*

Algunos padres agradecieron haberles comentado aspectos favorables sobre el SD, con tonos comprensivos y animosos:

“El médico vino a hablarnos; fue de lo más gentil y nos dijo a cuántos niños magníficos con SD había tratado en el pasado... No endulzó las cosas, pero definitivamente destacó la belleza del SD...”.

Concretamente, describieron lo valioso de los comentarios positivos emitidos por los médicos sobre su bebé, como “es tan fuerte, es hermoso, vuestra vida será feliz”. Expresaron su agradecimiento por la información realista y equilibrada de su médico, y que el profesional “mantuviera su opinión fuera de la conversación y respetara la nuestra”.

Tabla 5. Experiencias cualitativas y deseos de las madres (2022)

1. Necesidades de información

Una presentación equilibrada de los aspectos positivos y negativos del SD.
Una información precisa, actualizada y abarcadora.

1.1. Experiencias positivas

“Nuestro pediatra fue realista y equilibrado, informativo, y nos dio plena libertad para procesar la información todo el tiempo que necesitáramos”.
“Dar información útil, que ayude. Contar historias sobre miembros de la familia con SD, dar consejos positivos. Asegurar la atención temprana y toda la información”.
“Hizo comentarios positivos sobre mi recién nacido; por ejemplo, ‘qué fuertes es’, ‘es hermoso’, ‘tu vida será feliz’”.

1.2. Experiencias negativas

“El profesional nos dijo que nuestro hijo probablemente no andaría ni hablaría, tendría problemas de visión y audición, probablemente tendría cáncer, y más y más. También nos dijo que tendríamos una alta probabilidad de divorciarnos por haber tenido un hijo con SD”.
“Todo el material que recibí estaba anticuado y los números de teléfono o direcciones de web estaban caducados”.

2. Proceder a la cabecera de la cama

Cualidades positivas de los profesionales: sensibles, eficaces, animosos, compasivos, amables, positivos, honrados, tranquilos.
Cualidades negativas: lastimosos, robóticos, fríos, huidizos, bruscos.

2.1. Experiencias positivas

“El presentarnos la información de una manera reposada y clara nos ayudó en estado altamente emocional. Durante el par de días después de que

estuviéramos en la NICU, el consejero genético se mostró muy amable, informativo y profesional. Algo que nos ayudó mucho que nos dijo fue que estaba muy bien el guardar duelo por el niño que estábamos esperando". "Nuestro pediatra fue MARAVILLOSO. Nos confortó, fue honrado sin ser brutal, y sobre todo, nos puso en contacto con los padres de otro niño con SD y nos organizó el encuentro con ellos". "Cuando pude hablar con la consejera genética tras mi parto, se mostró muy amable y explicó todos los horribles sentimientos que había tenido hasta entonces".

2.2. Experiencias negativas

"A mí me parece que las noticias que me dio fueron en un tono muy sombrío. Me hubiese gustado que lo hubiera hecho de una manera más positiva".

"El staff médico en el hospital se mostró bastante despreocupado de mis preocupaciones. Supe que mi segunda hija que había nacido tenía SD, mi marido estaba de acuerdo, y todos ellos se desentendían de nuestras preocupaciones, dándonos la esperanza de que eso no era cierto".

"Nos dieron la noticia de manera muy neutra y clínica, sin darnos ninguna otra información o apoyo. Nuestra hija fue transferida a otro hospital a las 24 horas del nacimiento debido a complicaciones relacionadas con el SD (cardiopatía, etc.), y nuestro segundo hospital nos daba las noticias de un modo igual, exclusivamente clínico".

3. Oportunidad y escenario para dar la noticia

El diagnóstico debe ser comunicado estando los dos padres presentes. Debe ser explicado pausadamente y después de haberlo planificado. Los padres agradecen que los profesionales tengan experiencia en comunicar el diagnóstico.

3.1. Experiencias positivas

"Nuestro pediatra nos apoyó mucho y se notó su experiencia en esta situación [notificar el diagnóstico]".

"Tanto el pediatra como el genetista daban mucha seguridad pese a no estar todavía confirmado, y me hablaban en términos que no me asustaban".

"Mi médico utilizó una voz con tono tranquilo y bajo al darme la sospecha del diagnóstico (diagnosticado en el nacimiento). Guardó su opinión fuera de la conversación y respetó la mía".

3.2. Experiencias negativas

"El médico siguió dándome nuevos datos actualizados sobre la condición de mi hijo, cuando yo estaba sola y sin apoyos".

"El doctor nos informó sus temores de que fuera SD... No tenía experiencia sobre el síndrome Down. Nos dijo que lo lamentaba y estaba pálido como un fantasma. Carecía de material impreso o medios de referencia -Esta sola, sin mi esposo, y sola con un niño pequeño y un bebé cuando me lo dijo".

3.4. Proceder a la cabecera de la cama

Al recordar las conversaciones sobre el diagnóstico, los padres señalaron su insatisfacción con los modales de los médicos a la cabecera de la cama, describiéndolos como “lúgubres”, “limitándose a lo estrictamente clínico”, o “rehuyendo problemas”. Una madre describió a su profesional como “casi un robot”. Muchas destacaron la ansiedad que notaban tras estas interacciones:

“Fue un tiempo espantoso y de mucha soledad. Los doctores debían haber sido más informadores, sensibles, dando apoyo; en cambio nos sentimos abusados, olvidados, aislados”.

Los padres que mencionaron interacciones positivas describieron sentimientos de gratitud, valorando cuando los profesionales “nos felicitaban por el nacimiento; algo que me parecía sorprendente en ese momento pero que realmente lo agradecía”, o actuaban “de manera positiva y compartiendo su sentimiento ... dándonos más esperanza sobre nuestro futuro con nuestra hija”. Los padres agradecían las conversaciones de ánimo y apoyo:

“La cosa más positiva y útil que nuestro pediatra nos dijo fue que recordáramos que nuestro hijo era más como los demás que diferente de los otros niños... Nos mostró el camino que necesitábamos en ese momento para, simplemente, amarle y aceptarle”.

Los padres recordaban experiencias más positivas cuando los clínicos eran “tranquilos”, “claros”, “amables” y “buenos informadores”, incluyendo su actitud dispuesta a escuchar.

3.5. Información escrita

Los padres expresaron la necesidad de una sustancial información escrita que describiera el SD. Sólo el 24% afirmó haber recibido material adecuado, escrito o digital (tabla 4). Menos del 40% clasificó los materiales recibidos como fáciles de leer o entender, mientras que menos del 20% señaló que los materiales ofrecían una visión equilibrada de los aspectos positivos y negativos en la crianza de un niño con SD. Sólo el 16% afirmó recibir una información adecuada sobre el contacto con otras familias. Varias respuestas cualitativas manifestaron el deseo de disponer esos contactos “desde el primer minuto de tener a mi hijo”. Para algunos padres, esta falta de recursos fue lo más frustrante de su experiencia: “La cosa que más me enojó fue la falta de ayuda o

recursos, y los obstáculos que tenían que saltar para conseguir las cosas que el niño necesitaba”. A menudo los padres describieron haber recibido información anticuada, incluidos números de teléfono o direcciones de páginas web ya inactivos.

3.6. Consecuencias emocionales

Los padres contaron que estas experiencias pagaron peajes emocionales: el 80% sintió miedo o ansiedad tras el nacimiento del hijo. Muchas expresaron que el aliento de los profesionales podría haber mejorado esos sentimientos, y que no bastó recibir literatura escrita. Una madre escribió: “Podía haberme beneficiado realmente si una persona amable se hubiese sentado a un lado de mi cama y hubiese dicho: ‘sé muy bien que esto asusta, vamos a resolver esto porque su hija va a tener una vida feliz y plena’”. Sólo el 36% de los padres consideraron al nacimiento como una experiencia positiva (el 40% entre quienes recibieron cribados prenatales y el 35 % entre los que no los recibieron) (tabla 4).

En modelos separados multivariantes para el miedo, la ansiedad, la ideación suicida y si los padres consideraron el nacimiento como una experiencia positiva, ciertas variables alcanzaron valor significativo para cada una de ellas. De los padres que sintieron que su médico les habló sobre los aspectos positivos del SD cabría predecir que relatarían experiencias más positivas sobre el nacimiento ($\beta = 0,35$, $p = 0,002$); de los padres con mayores ingresos cabría predecir que reaccionarían con más temor ($\beta = 0,06$, $p = 0,037$) y ansiedad ($\beta = 0,05$, $p = 0,036$); de padres hispanos y latinos cabría predecir que reaccionarían con menos miedo y ansiedad ($\beta = 1,42$, $p = 0,005$); y recibir atención fuera de Massachusetts predijo menor ideación suicida (en California, $\beta = 1,12$, $p = 0,005$; en Colorado, $\beta = -1,12$, $p = 0,046$; y en North Carolina, $\beta = 0,43$, $p = 0,27$, con una p global para todos los estados de $0,025$).

Cualitativamente, los padres que expresaron experiencias positivas destacaron de forma constante los procedimientos de los profesionales. Valoraron los profesionales “optimistas, positivos, honrados”, “que no consideraron la situación como la cosa más trágica que jamás pudiera ocurrir a una persona”. Otros, en cambio, describieron sentirse “abusados” o “traumatizados”, después de su interacción con sus médicos, lamentando la “falta de información o de contactos”.

Muchos padres describieron sentirse “solos” y “sin apoyos” por el modo en que se les comunicó el diagnóstico. En las regresiones univariadas, hubo dos respuestas que se correlacionaron con un menor riesgo de suicidio: (1) el recibir números de teléfono adecuados de otros padres de hijos con SD ($r = 0,23$, $p = 0,03$) y (2) recibir material escrito que describía adecuadamente tanto los aspectos negativos como positivos relacionados con la crianza de un hijo con SD ($r = 0,21$, $p = 0,05$) (tabla 6).

3.7. Escenario y ambiente

El escenario en el que los médicos comunicaron los diagnósticos influyó también en las percepciones de los padres. Una madre destacó el peaje emocional de un diagnóstico brusco:

“Mi marido fue agarrado por la doctora que iba con prisa para marcharse y le dijo que estaban llevando a nuestra hija para hacerle una exploración cardíaca porque sospechaban que tenía SD... Podía haber andado 15 pies por el pasillo y decírnoslo juntos... Mi marido casi se desmaya en el pasillo por la brusquedad de la información”.

Los participantes recordaron mejores experiencias diagnósticas si los profesionales tomaban su tiempo para tener una reunión más prolongada. Una madre recordó: “el doctor esperó horas y personalmente nos llevó fuera de la consulta el día en que se diagnosticó el problema cardíaco y se sospechó un diagnóstico de SD”.

Del mismo modo, los padres comentaron frecuentemente el tono de lástima y un lenguaje como de disculpa; y lamentaron la falta de un aire de celebración por la llegada de su nuevo bebé:

“Nuestra obstetricia nos dijo que lo lamentaba mucho cuando vio que nuestro hijo probablemente tenía SD. Todos en la habitación permanecemos callados -nada de felicitaciones, etc. Creo que un hijo con SD debería ser bienvenido con la misma alegría que con todos los bebés”.

“Deseo que los doctores hagan llegar la convicción de que no es el final del mundo (aunque hablan sobre él como si realmente lo fuera); de hecho, es el comienzo de una travesía muy hermosa”.

Finalmente, ciertas respuestas mostraron una correlación con alto valor estadístico (tabla 6). Los padres cuyos médicos describieron o destacaron aspectos positivos de los niños con SD tenían

Tabla 6. Correlaciones entre las respuestas de las madres a las preguntas del cuestionario (N = 89).

	Valor r								
	A	B	C	D	E	F	G	H	I
A									
B	0,32**								
C	-0,07	-0,12							
D	0,29**	0,86***	-0,11						
E	-0,17	-0,27**	0,79***	-0,25*					
F	0,13	0,46***	-0,1	0,51***	-0,25*				
G	0,18	0,44***	-0,07	0,42**	-0,25*	0,59***			
H	0,19	0,5***	-0,08	0,46***	-0,22*	0,58***	0,75***		
I	-0,21*	0,22*	0,41***	0,26*	0,43***	-0,13	0	0,05	
J	-0,04	0,19	-0,05	0,22*	-0,1	0,26*	0,37***	0,53***	0,34**
K	0,06	0,34**	-0,12	0,31**	-0,19	0,41***	0,63***	0,73***	0,14
L	0,02	0,28**	0,03	0,26**	0,01	0,03**	0,53***	0,65***	0,25*
M	-0,3**	-0,41***	0,27***	-0,36	0,46***	-0,33**	-0,27**	-0,29**	0,19
N	-0,33**	0	-0,03	0,07	0,02	0,03	0,09	0,07	-0,01
O	-0,32**	-0,02	0,03	0,06	0,11	0	-0,03	0,07	0,09
P	-0,03	0,14	-0,13	0,18	-0,11	0,23*	0,11	0,08	-0,12
Q	0,41***	-0,01	0,01	-0,02	0,02	-0,11	-0,05	-0,15	0,04
R	-0,08	-0,17	0,1	-0,2	0,01	-0,16	-0,19	-0,16	0,073

Nota: Los enunciados fueron los siguientes: A: El nacimiento de mi hijo con SD fue una experiencia positiva. B: Mi médico me habló sobre los aspectos positivos del SD. C: Me habló sobre los aspectos Negativos del SD. D: Destacó los aspectos positivos. E: Destacó los aspectos negativos. F: Me dio suficientes contactos telefónicos de padres que tenían un hijo con SD. G: Me dio suficiente material impreso o digital sobre el SD. H: Este material destacaba los aspectos positivos del SD. I: Este material destacaba los aspectos negativos. J: El material ofrecía una visión equilibrada de los aspectos positivos y negativos del SD. K: el material me ayudó a comprender el SD. L: El material fácil de leer y entender. M: El médico expresó su pena por mí. N: Cuando supe que mi hijo tenía SD sentí miedo. O: Cuando supe que mi hijo tenía SD sentí ansiedad. P: Cuando supe que mi hijo tenía SD

J	K	L	M	N	O	P	Q	R
0,64***								
0,57***	0,84***							
-0,05	-0,19	-0,04						
0,02	0,02	0,08	0,18					
0,14	0,04	0,19	0,19	0,86***				
0,21*	0,03	-0,07	0,12	0,02	0,04			
-0,07	-0,04	-0,12	-0,13	-0,58***	-0,54***	-0,17		
-0,05	-0,11	-0,06	0,14	0,13	0,07	-0,08	0,069	

mayor probabilidad de contemplar el nacimiento de su hijo de forma positiva ($r = 0,32, p = 0,002$; $r = 0,29, p = 0,007$). Percibir pena en el médico o recibir material que destacaba los aspectos negativos del SD mostraban correlación con las emociones negativas surgidas alrededor del nacimiento del niño ($r = 0,30, p = 0,004$; $r = -0,21, p = 0,05$).

4. DISCUSIÓN

Desde nuestra anterior encuesta que contenía los resultados de 2003, las percepciones de los padres sobre la calidad del apoyo médico postnatal han empeorado, lo que sugiere que la reforma legislativa, la educación médica, y los programas de extensión padre-a-padre han sido insuficientes para hacer efectivo un cambio en las apreciaciones de los padres. Si bien nuestro estudio no estaba capacitado para probar los efectos de una única intervención, las experiencias de los padres no han mejorado a lo largo de este tiempo. Siguen señalando su ansiedad, miedo y confusión tras el diagnóstico. Muchos padres describieron a los profesionales como insensibles y pesimistas, y una importante mayoría comentó no haber recibido suficiente material escrito e información sobre contactos. Estos efectos aparecieron en nuestra pequeña muestra de los padres varones.

Los padres manifestaron unánimemente temas que sugieren direcciones para la reforma. El proceder de los profesionales, su tono y lenguaje marcaron la diferencia entre los encuentros devastadores y las experiencias tonificadoras. Los padres insistieron en que los profesionales han de ser animadores y dispuestos a ayudar, compartiendo información que sea ajustada, oportuna, y sensible hacia la vulnerabilidad emocional de los padres. Éstos dieron valor a la información sobre las posibles complicaciones médicas que podrían impactar en los primeros años del niño, así como los recursos para ayudarles a moverse en los costos económicos y la planificación académica. También buscaban conexiones con otros padres de niños con SD.

Estas recomendaciones concuerdan con una creciente literatura que describe las mejores prácticas para comunicar diagnósticos. Los expertos han recomendado formar a los médicos para que expliquen el SD de una manera abarcadora, con información actualizada envuelta en un tono optimista (Sheets et al., 2011;

Skotko, Capone et al., 2009; Skotko, Kishnani et al., 2009). Una información que sea equilibrada y realista debe incluir información de contacto y asesoramiento práctico para manejar las complicaciones médicas (Saul y Meredith, 2016; Sheets et al., 2011). Los padres rechazan un lenguaje que rezume compasión, prefieren que los profesionales ofrezcan felicitación y aliento (Skotko, Capone et al., 2009).

La legislación y las guías profesionales para que la atención postnatal secunde estas recomendaciones resultan ineficaces si no existe voluntad de implementarlas, diseminarlas y obligarlas. El Kennedy-Brownvack Act autorizó a HHS a dotar con financiación la difusión de recursos paciente-educación y dar apoyos tras el diagnóstico, pero el Congreso ha dotado escasos fondos para estas actividades -ninguna desde el año 2010. Igualmente, la legislación de 2014 en Ohio exigió que los padres recibieran una hoja informativa o ficha técnica sobre el SD en el momento del diagnóstico: el 85% de los padres declararon no haber recibido ese documento y señalaron no haber experimentado una mejoría en la comunicación (Lehman et al., 2011).

Las organizaciones profesionales pueden encabezar reformas que den a conocer materiales estandarizados e incorporen cursos de formación sobre el SD en sus programas de educación continuada y en los requisitos de titulaciones. Un estudio piloto halló relación entre la adhesión de los profesionales a las recomendaciones sobre el consejo genético y el hecho de que esas recomendaciones estuvieran integradas en los registros electrónicos de salud (Santoro et al., 2018), lo que sugiere un posible camino hacia la reforma. Los profesionales deberían también intentar eliminar las diferencias raciales en el apoyo postnatal; un estudio comprobó que los profesionales referían a las familias de las minorías a las organizaciones de apoyo a padres, días más tarde que cuando lo hacían a las familias blancas (Ansong et al., 2023). Los estudios futuros habrán de evaluar la eficacia de las intervenciones que aborden estos temas.

Nuestro estudio está abierto a reconocer la presencia de sesgo, aunque la investigación confirma que el diagnóstico postnatal queda en la memoria como una foto fija, rica en detalles y poco propensa al olvido (May et al., 2020). Nuestro estudio también está abierto a un sesgo de selección ya que los padres se autoeligieron para intervenir en él, y fueron reclutados a través de or-

ganizaciones de apoyo, sugiriendo que quienes respondieron podrían estar más implicados en la defensa del paciente. Quienes respondieron eran en su mayoría blancos y de buena posición, y su número fue menor en comparación con el estudio anterior. Como tales, nuestros resultados podrían no ser generalizables a una comunidad más elevada de padres con hijos con SD.

5. CONCLUSIÓN

Este empeoramiento en las experiencias de los padres que reciben el diagnóstico postnatal de SD urge reformas. Mientras los profesionales sanitarios, los responsables gubernamentales y la comunidad defensora del SD no colaboren en la mejora de la actual atención postnatal, lo más probable será que los padres sigan contemplando el nacimiento de sus hijos con dolor y no con alegría.

BIBLIOGRAFÍA

- Ansong EO, Jones K, Santoro SL. Timing of referrals to a Down syndrome parent group by race. *Ped Qual Safety* 2023; 8(1), e632. <https://doi.org/10.1097/pq9.0000000000000632>
- Fisher SD. Paternal mental health: Why is it relevant? *Am J Lifestyle Med* 2016; 11(3), 200–211. <https://doi.org/10.1177/1559827616629895>
- Harris PA, Taylor R, Minor BL et al. REDCap Consortium. The REDCap consortium: Building an international community of software platform partners. *J Biomed Informat* 2019; 95, 103208. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2019.103208>
- Harris PA, Taylor R, Thielke R et al. Research Electronic Data Capture (REDCap)—A metadata-driven methodology and workflow process for providing translational research informatics support. *J Biomed Informat* 2009; 42(2), 377–381. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2008.08.010>
- Heeringa SG, West B, Berglund PA. *Applied survey data analysis*. CDC Press, 2017.
- Leach MW. The Down syndrome information act: Balancing the advances of prenatal testing through public policy. *Intellect Develop Disabil* 2016; 54(2), 84–93. <https://doi.org/10.1352/934-9556-54.2.84>
- Lehman A, Leach M, Santoro SL. Delivering a new diagnosis of Down syndrome: Parent experience. *Am J Med Genet Part A*, 2021; 185(12), 3615–3622. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62408>
- Lettercase. (2023). State Laws and Fact Sheets. <https://www.lettercase.org/issues/state-laws/>
- May CP, Dein A, Ford J. New insights into the formation and duration of flashback memories: Evidence from medical diagnosis memories. *Appl Cogn Psychol* 2020; 34(5), 1154–1165. <https://doi.org/10.1002/acp.3704>
- O'Brien BC, Harris IB, Beckman TJ et al. (). Standards for reporting qualitative research: A synthesis of recommendations. *Acad Med: J Assoc Am Med Colleges* 2014; 89(9), 1245–1251. <https://doi.org/10.1097/ACM.0000000000000388>
- Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act. (2008). 42 USC § 280g-8.
- Santoro SL, Bartman T, Cua CL et al. Use of electronic health record integration for Down syndrome guidelines. *Pediatrics*, 2018; 142(3), e20174119. <https://doi.org/10.1542/peds.2017-4119>
- Saul RA, Meredith SH. Beyond the genetic diagnosis: Providing parents what they want to know. *Pediatrics in Rev*, 2016; 37(7), 269–278. <https://doi.org/10.1542/pir.2015-0092>
- Sheets KB, Crissman BG, Feist CD et al. Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: Recommendations of the national society of genetic counselors. *J Genet Counsel*, 2011; 20(5), 432–441. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9375-8>
- Skotko BG. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics* 2005; 115(1), 64–77. <https://doi.org/10.1542/peds.2004-0928>
- Skotko BG, Bedia RC. Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. *Ment Retard* 2005; 43(3), 196–212. [https://doi.org/10.1352/0047-6765\(2005\)43\[196:PSFMOJ\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0047-6765(2005)43[196:PSFMOJ]2.0.CO;2)
- Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS & Down Syndrome Diagnosis Study Group. Postnatal diagnosis of Down syndrome: Synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics* 2009; 124(4), e751–e758. <https://doi.org/10.1542/peds.2009-0480>
- Skotko BG, Kishnani PS, Capone GT & Down Syndrome Diagnosis Study Group. Prenatal diagnosis of Down syndrome: How best to deliver the news. *Am J Med Genet, Part A* 2009; 149A (11), 2361–2367. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33082>
- Wilmot HC, de Graaf G, van Casteren P et al. Down syndrome screening and diagnosis practices in Europe, United States, Australia, and New Zealand from 1990–2021.

Eur J Human Genet 2023; 31(5), 497497–503, Article 5. <https://doi.org/10.1038/s41431-023-01330-y>.

Nota del Editor. Este estudio fue publicado con el título *Parents of children with Down syndrome reflect on their postnatal diagnoses, 2003–2022*, en la revista *American Journal of Medical Genetics Part A, 2024; 194A:e63619*.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63619>

CAPÍTULO 3

Cómo enseñar a estudiantes de Medicina a comunicar el diagnóstico de síndrome de Down: Utilidad de un programa educativo

Lauren Jackson, Michelle Cichon, Harold Kleinert, Angela Trepanier.

1. INTRODUCCIÓN

En medicina, una mala noticia se define como cualquier información que signifique un cambio negativo en las expectativas de un individuo por su futuro. Es frecuente en medicina tener que dar noticias inesperadas a los pacientes; algunos médicos las dan entre cinco y veinte veces al mes e incluso con mayor frecuencia. La cantidad de formación que el personal médico recibe para expresar malas noticias es variada. Unos pocos estudios mostraron que la mayoría de los participantes recibieron algún tipo de formación para dar malas noticias mientras que otros muchos recibían poca o ninguna formación. Pero incluso con formación, revelar malas noticias resulta difícil. Buckman y Kason (1992) postularon que si a los médicos se les ofreciera una serie de pasos a seguir para compartir malas noticias, que incorporaran habilidades básicas de comunicación, podría mejorar ese tipo de diálogo. Desarrollaron un protocolo de seis pasos sobre cómo revelar las malas noticias, posteriormente modificado por Baile et al. en una versión llamada SPIKES.

El Consejo de Acreditación para la Educación Médica Graduada (ACGME por sus siglas en inglés) establece seis Competencias Nucleares que definen el conocimiento, las habilidades y las actitudes que los médicos residentes deben alcanzar durante su etapa formativa. Una de estas competencias, las habilidades interpersonales y comunicativas, abarca la capacidad para comunicar de forma eficaz una información embarazosa. Conseguir esta competencia es considerada en algunos programas como de baja prioridad, y frecuentemente hay poca retroalimentación. Muchos profesionales sanitarios confiesan la falta de confianza en su conocimiento de las técnicas de comunicación para dar malas noticias a sus pacientes. Orgel et al. (2010) encuestaron a residentes, asociados y titulares de pediatría, y valoraron el nivel de satisfacción, el nivel de conocimiento, la canti-

dad de formación y la actitud hacia la educación de esta habilidad de la comunicación. Vieron que el 75% de los residentes, 60% de los asociados y 40% de los titulares confesaban que su nivel de conocimiento sobre cómo desvelar malas noticias era insuficiente. Sin embargo, el 85% de los asociados y 94% de los titulares se sentían cómodos sobre cómo dar las noticias.

Ferguson et al. (2006) hicieron un estudio parecido que valoraba el conocimiento y satisfacción de residentes de pediatría y de ginecología y obstetricia sobre cómo dar el diagnóstico de síndrome de Down a los padres. De los residentes encuestados, el 93% pensaron que necesitaban exponerse a esta habilidad de comunicación dada su falta de formación sobre este tema. Lee y Yi (2013) investigaron también la toma de conciencia de residentes y asociados sobre la habilidad de la comunicación y vieron que el 63,4% de los participantes recibieron formación sobre el modo de revelar noticia embarazosa, pero el 90% declaró sentir un nivel de estrés superior a la media al tener que dar malas noticias y el 88% pensó que lo harían mejor al ganar experiencia. Además, el 81% creía que se necesita un programa de formación que dote de estas habilidades durante el periodo de residencia.

Fallowfield y Jenkins (2004) indicaron que cuando se comunica información embarazosa de un modo eficiente y confortador, ayuda a que el paciente lo comprenda, lo acepte y se adapte. Pero cuando se hace deficientemente, provocará angustia, confusión y resentimiento. El apoyo emocional y esperanzador, ofrecido en las consultas de genética médica, impactan de manera positiva en los padres que reconocen que la experiencia ha resultado beneficiosa para ellos.

Revelar un diagnóstico de síndrome de Down a los padres nuevos es un ejemplo de información embarazosa. Skotko (2005) encuestó a 882 madres sobre su experiencia al recibir el diagnóstico de que su hijo tenía síndrome de Down y el 50% afirmó que el médico destacó sus aspectos negativos. Los profesionales sanitarios a menudo se enfrentan con obstáculos a la hora de seguir las recomendaciones que se han establecido repetidamente para esta situación, como son la falta de tiempo, y luchan con su propia sensación de culpa, de tristeza y de identificación con el paciente y la familia.

Ferguson et al. (2006) y Kleinert et al. (2009) valoraron el conocimiento y el grado de bienestar de residentes médicos al ofrecer un diagnóstico postnatal de SD a nuevos padres, antes y después de haberse sometido a un programa educativo. La inter-

vención educativa que se siguió fue el módulo *Brighter Tomorrows*, un recurso interactivo web que educa a los clínicos como comunicar el diagnóstico prenatal o postnatal de síndrome de Down. Ambos estudios comprobaron una mejoría significativa en el bienestar y en el conocimiento después de haber utilizado el instrumento *Brighter Tomorrows*. Pero ninguno de los dos estudios halló diferencias en el grado de conocimiento pre-test entre los residentes de primer, segundo y tercer año, lo que sugiere que el tema no es abordado durante estos años de residencia. Fueron los residentes de primer año los que más incrementaron su conocimiento después de la intervención, lo que sugiere que son estos residentes los más receptivos a la intervención.

En resumen, pese a la frecuencia con que hay que comunicar malas noticias, parece limitada la formación ofrecida para desarrollar esta habilidad. El diagnóstico de síndrome de Down es una de las noticias embarazosas que han de darse más frecuentemente en la clínica genética, y los estudios realizados han demostrado lo mucho que se puede mejorar en el modo de comunicarlo. El uso de una intervención basada en la web mejoró el conocimiento y confort de los residentes médicos al dar esa noticia. El objetivo de este estudio fue el de investigar si esa misma intervención educativa, incorporada al currículo de la genética médica, incrementaría el conocimiento de los estudiantes de medicina y su satisfacción al ofrecer una información embarazosa. Concretamente, tratamos de determinar si una actividad de aprendizaje interactivo mediante instrumento basado en la web podría mejorar el conocimiento de los estudiantes de primer año de medicina sobre cómo ofrecer de manera eficaz el diagnóstico de síndrome de Down y en qué grado se sentían satisfechos en el modo de hacerlo. Además, tratamos valorar si los estudiantes podrían perfilar mejores prácticas a la hora de ofrecer otros tipos de información embarazosa. El objetivo en conjunto es que esta intervención educativa, ofrecida antes de ejercer la práctica médica, consiga dotar los estudiantes de medicina de un conocimiento fundamental para dar malas noticias, que después les sirva para aplicarlo en su práctica médica y su residencia.

2. MÉTODOS

El estudio consistió en 295 encuestas realizadas anónimamente antes y después de una intervención educativa, que fueron respondidas por 290 estudiantes de primer año de medicina y 5

estudiantes de asesoría genética en la Facultad de Medicina de la Wayne State University en abril de 2016.

2.1. El instrumento educativo

Brighter Tomorrows es un tutorial educativo operado por web, concebido para dar el diagnóstico de síndrome de Down. Fue creado por un equipo de médicos, padres y especialistas en educación en la Universidad de Kentucky. Su objetivo es dar a médicos y personal en formación tanto el conocimiento como las habilidades de comunicación necesarias para ofrecer de manera eficiente a los padres un diagnóstico prenatal o postnatal de síndrome de Down [<http://www.brighter-tomorrows.org>]. Se eligió este instrumento en concreto por varias razones. La primera, se centra en dar el diagnóstico de síndrome de Down, una condición genética corriente. La segunda, los estudios han demostrado que es eficaz para mejorar el conocimiento y satisfacción de residentes y otros profesionales sanitarios al dar el diagnóstico. La tercera, incluye evaluaciones sobre los cambios que aparecen tanto en el conocimiento como en la satisfacción sentida. La cuarta, es interactivo, fácilmente accesible online y gratuito.

El material es ofrecido en tres formatos diferentes: vídeos que muestran una sesión virtual y enseñan la conducta adecuada del médico; “puntos de información” que describen aspectos importantes del síndrome de Down y del proceso diagnóstico; y preguntas que sirven para analizar la capacidad de cada uno a la hora de aplicar la información y responder con sus propias ideas. Ofrece recursos para que médicos sin experiencia y médicos ya en ejercicio sigan educándose a sí mismos en la tarea de dar un diagnóstico postnatal sobre el síndrome de Down.

2.2. Implementación de la intervención educativa

Como parte de un curso de genética médica de un mes de duración ofrecido al final del primer año de la carrera, se les exigió a los estudiantes de medicina que completaran el módulo educativo online Brighter Tomorrows sobre cómo dar el diagnóstico postnatal de síndrome de Down, en forma de autoaprendizaje. Los objetivos de aprendizaje de esta tarea fueron: aplicar estrategias para ofrecer a los pacientes noticias no esperadas, expresar la importancia de disponer de información médica actualizada al ofrecer el diagnóstico, saber diferenciar los

sentimientos de uno mismo con respecto al diagnóstico y cómo estos sentimientos pueden ayudar o dificultar la comunicación de noticias inesperadas, y describir la información médica precisa relacionada con el diagnóstico de síndrome de Down.

Previamente a la asignación del módulo, los estudiantes tuvieron la oportunidad de asistir, ver un vídeo y revisar las notas detalladas de una conferencia sobre trastornos cromosómicos. Además, se exigió a las estudiantes asistir personalmente a un panel de un paciente con trastorno cromosómico, que incluía a una familia de un niño con síndrome de Down. Tras la asignación, se les dio 18 días para completar el módulo online. Antes de verlo, se les ordenó responder a una encuesta pre-intervención con 30 preguntas que valoraban su grado de conocimiento y su nivel de satisfacción (Inventario de Situaciones) a la hora de dar el diagnóstico postnatal de síndrome de Down a los nuevos padres. Completada la encuesta, los estudiantes procedieron a trabajar con el módulo de intervención. Una vez terminado su estudio, hubieron de rellenar la encuesta post-intervención. Cada encuesta debía ser respondida en una única sesión. La post-intervención incluía las mismas preguntas que las de la pre-intervención más otras cuatro preguntas. No evaluamos el conocimiento de los estudiantes anterior a la conferencia y al panel porque nuestro objetivo era evaluar si la incorporación del módulo-web impactó sobre el conocimiento y la satisfacción del estudiante para comunicar el diagnóstico por encima y más allá de lo que se había enseñado en clase.

Los estudiantes recibieron la calificación de grado completo o incompleto dependiendo de si habían completado los cuestionarios y revisado el módulo. Además, uno de los directores del curso ofreció un feed-back verbal a todos los estudiantes sobre sus respuestas a una pregunta sobre cómo aplicarían lo aprendido en otro tipo de noticias embarazosas.

2.3. Mediciones pre- y post-intervención

Las encuestas consistieron en 7 preguntas acerca del conocimiento sobre el síndrome de Down y del modo de ofrecer el diagnóstico postnatal a los padres. Las preguntas fueron adaptadas de las originales propuestas en el estudio de Ferguson et al (2006), el equipo que desarrolló el módulo online. Además, contuvieron un Inventario de Situaciones (IS) desarrollado también por Ferguson et al. El IS describía veinte escenarios clínicos diferentes en los que había que dar el

diagnóstico postnatal de síndrome de Down. Se les preguntaba a los participantes que ordenaran su nivel de comodidad en estas situaciones mediante la escala Likert de 5 puntos. La puntuación de 1 indica “en absoluto incómodo”, y la de 5 indica “altamente incómodo”, con una puntuación total entre 20 y 100. Las puntuaciones más altas indican un mayor grado de incomodidad. Los ejemplos de escenarios clínicos propuestos en el IS se ven en la tabla 2. De los 20 escenarios descritos, 6 son situaciones no ambiguas y 14 son ambiguas. Los escenarios no ambiguos describen preguntas que tienen una respuesta clara, coherente con el hecho. Las ambiguas son reacciones o preguntas para las que no hay una respuesta clara, y con frecuencia están relacionadas con la experiencia de tener un hijo con síndrome de Down. En el apéndice se incluyen las preguntas sobre conocimiento y la IS.

La encuesta post-test contenía dos preguntas abiertas. La primera indicaba que la información ofrecida en el módulo podía ser aplicada a otras situaciones en las que se dan noticias embarazosas. Se les pedía que imaginaran tener que decir a un paciente que tenía cáncer y que señalara tres lecciones que aprendieron sobre cómo dar noticias embarazosas aplicables a ese escenario. La segunda pregunta pedía su feedback sobre el instrumento Brighter Tomorrows como método para aprender a dar información embarazosa.

3. RESULTADOS

3.1. Nivel de conocimiento

Un total de 295 estudiantes completaron las encuestas anónimas sobre conocimiento y 288 sobre los Inventarios de Situaciones. La tabla 1 muestra las siete preguntas sobre conocimiento y la frecuencia de respuestas correctas. Los estudiantes de medicina puntuaron significativamente más alto sobre cada pregunta en el post-test a excepción de la primera ($p = 0,056$), pero esta pregunta no estaba directamente comentada en el tutorial. La pregunta 7 fue la que peor puntuó en el pre-test y la que mayor diferencia consiguió en el post-test. La 5 fue la que mejor puntuó en el pre-test y en el post-test. La pregunta con menor diferencia entre el pre y el pos-test fue la 1.

Antes de la intervención, la puntuación media de conocimiento fue de 3,67 sobre un máximo de 7; esta puntuación se elevó después significativamente a 5,47 ($p = <0,001$).

Tabla 1. Preguntas sobre conocimientos

Pregunta	Pre-test		Post-test		Diferencia	p
	Porcen taje correcto	SD	Porcen taje correcto	SD		
1. Aproximadamente qué porcentaje de bebés con SD nacen de madres de 35 años o más	49.83	0.501	55.25	0.498	5.52	0.056
2. Se recomienda generalmente que el mejor modo de notificar a los padres que su hijo tiene SD es...	64.75	0.479	89.15	0.312	24.4	<0.001
3. Aproximadamente, ¿qué porcentaje de nacimientos de niños con SD puede haber sido causado por factores hereditarios?	54.92	0.498	82.37	0.382	27.45	<0.001
4. Si una madre ha tenido ya un hijo con SD, ¿qué probabilidad tiene de que el siguiente también lo tenga, si su edad es menor de 30 años?	48.47	0.501	71.53	0.452	23.06	<0.001
5. ¿Cuál es el mejor modo de caracterizar el potencial de de los niños con SD?	75.25	0.432	91.86	0.274	16.61	<0.001
6. Un médico diagnostica de modo definitivo el SD por la presencia de...	42.71	0.496	73.22	0.444	30.51	<0.001
7. Cuando el médico identifica el SD como una posibilidad en el momento del nacimiento habrá de...	31.19	0.464	84.07	0.367	52.88	<0.001

3. 2. Nivel de confort o comodidad

En relación con los 20 escenarios formulados en el Inventario de Situaciones (IS), la tabla 2 muestra las medias cumulativas pre- y post-intervención del IS. La media del pe-test (45,5±11,85) fue significativamente mayor (lo que indicaba un mayor grado de incomodidad) que la del post-test (36,7±13,64; $p<0.001$). El escenario en el que se sintieron con mayor grado de incomodidad pre-test ($m = 3,43$) fue “ El padre del niño que acaba de ser diagnosticado de síndrome de Down te culpa por no haberlo diagnosticado antes, de modo que hubiesen podido abortarlo”, y bajó a 2,37 en el post-test: la mayor diferencia alcanzada entre todas las situaciones ofrecidas. Y el escenario con menor grado de incomodidad pre-test fue: “ Los padres quieren saber exactamente cómo aparece la trisomía 21”, con escasa diferencia entre pre- y post-test. Salvo en cuatro de los 20 escenarios propuestos, todos mejoraron las puntuaciones tras la aplicación del instrumento educativo.

Tabla 2. Inventario de situaciones

	Pre-test		Pre-test		Dife- rencia	p
Escenarios no ambiguos						
	Media	SD	Media	SD		
Uno de los padres pregunta si su hijo podrá acceder a estudios universitarios ("college")	2,04	0,91	1,53	0,79	0,51	<0,001
Los padres preguntan si hay una mayor probabilidad de tener otro hijo con SD	1,43	0,71	1,37	0,76	0,06	0,303
Los padres quieren saber exactamente cómo aparece la trisomía 21	1,38	0,71	1,36	0,71	0,02	0,730
La madre se niega a creer que su hijo tiene SD porque sólo tiene 25 años y "las madres jóvenes no tienen hijos con SD"	2,14	1,04	1,77	0,99	0,37	<0,001

Uno de los padres se pregunta si podrán ser abuelos (caso de que su único hijo tenga SD)	2,38	1,01	1,93	0,97	0,45	<0,001
Los padres se sienten preocupados por si su hijo tiene problemas cardíacos y desean ser aconsejados sobre qué hacer	1,46	0,71	1,38	0,77	0,08	0,072
Total	10,83	3,49	9,34	3,96	1,49	<0,001

Escenarios ambiguos

Los padres se desmoronan al oír el diagnóstico (en la consulta del médico) y se preguntan "¿por qué nosotros?"	2,73	0,99	2,10	0,95	0,63	<0,001
La madre pregunta qué diferencia habrá entre criar al hijo con SD, en comparación con los demás hijos	2,04	0,89	1,61	0,84	0,4	<0,001
El padre del niño que acaba de ser diagnosticado de SD te culpa por no haberlo diagnosticado antes, de modo que hubiesen podido abortarlo	3,42	1,11	2,37	1,14	1,05	<0,001
Los padres rehúsan admitir que su hijo tiene SD, incluso tras abandonar el hospital, y así ignoran muchos de los consejos que se les ha dado (que hablen con otras familias)	3,34	1,18	2,52	1,21	0,82	<0,001
La madre pide consejo sobre cómo preparar a su hija con SD para que haga amistad con otros niños	1,73	0,88	1,56	0,82	0,17	0,001
Los padres se sienten preocupados por el comentario de un compañero de que	2,24	1,12	2,04	1,07	0,20	0,001

'los niños mongólicos destrozan el matrimonio de sus padres						
El padre parece aturdido y dice que la familia sencillamente carece de recursos para sacar adelante a un hijo con SD	2,68	1,04	2,02	1,02	0,66	<0,001
Los padres aceptan el diagnóstico, pero se culpan por no haber hecho todo lo que su médico les recomendaba como cuidados prenatales	1,92	0,96	1,57	0,84	0,35	<0,001
El padre le dice al médico: "¿por qué da tanta importancia a esto? ¡No es más que otro hijo!"	2,36	1,08	1,87	0,99	0,49	<0,001
Tanto la madre como el padre se muestran extremadamente deprimidos, hablan poco y no formulan ninguna pregunta	2,76	1,02	2,18	1,04	0,58	<0,001
La madre dice: "Dios creó a este niño tal como Él quería"	1,49	0,87	1,44	0,85	0,05	0,180
El padre parece disgustado y dice, "Bien, yo preveía tener algún día una cuna vacía. Me figuro que eso ya nunca sucederá"	3,16	1,19	2,33	1,18	0,83	<0,001
El padre pregunta si algún día podrá jugar al baseball con su hijo	1,88	1,01	1,62	0,85	0,26	<0,001
La madre rompe a llorar porque oyó a un colega del médico decir: "los niños con SD nunca son capaces de conseguir nada"	2,95	1,39	2,11	1,16	0,84	<0,001
Total	34,70	9,12	27,33	10,20	7,37	<0,001
Total de todos los escenarios	45,50	11,85	36,70	13,64	8,8	<0,001

Se dividieron los escenarios entre no ambiguos y ambiguos. En los no ambiguos, las puntuaciones cumulativas fueron en el pre-test 10,83 y en el post-test 9,34; en los escenarios ambiguos: 34,70 en el pre-test y 27,33 en el post-test. Las medias de las diferencias de puntuaciones entre pre y post fueron mayores en las ambiguas que en las no ambiguas (7,37 vs. 1,49). La puntuación media para situaciones no ambiguas fue claramente inferior al de las ambiguas, tanto en el pre- como en el post-test.

Se incluyeron dos preguntas en el post-test que valoraron el grado en que la conferencia sobre el síndrome cromosómico y el panel del paciente habían influido sobre el nivel de confort, al considerar cualquiera de los escenarios ofrecidos en el IS. Se usó la escala Likert: 1 indicaba ninguna influencia y 5 indicaba máxima influencia. La media para la conferencia sobre el síndrome cromosómico fue de 3,43, y para el panel de paciente fue de 3,69.

3.3. Lecciones aprendidas a partir del instrumento educativo

Se pidió a los estudiantes que ofrecieran tres lecciones que habían aprendido sobre cómo dar noticias embarazosas, y las aplicaran a notificar el diagnóstico de cáncer como parte de la evaluación post-test. Los temas de sus respuestas se repartieron en cinco categorías: compartir la información, habilidades de comunicación, definir la situación, proporcionar recursos, y preparación y reflexión personal. Cada uno de estos temas se subdividieron en subtemas (Tabla 3). Aunque se les pidió tres lecciones muchos incluyeron más de tres, y en lugar de las 885 respuestas previstas se recibieron 1.127.

El mayor tema, habilidades de comunicación, comprendió el 48% de las respuestas emitidas, dividiéndose en 14 subtemas, siendo el más frecuente el subtema sobre demostración de calidez y empatía (112 respuestas, 20,8% del tema sobre comunicación). Ejemplos: *“Mostrar compasión al dar y analizar la noticia difícil”*. *“Ser compasivo con la familia y darse cuenta de que se encuentran en una situación difícil”*.

Otras respuestas comunes en el tema de habilidades comunicativas fueron: infundir esperanza en los pacientes (n = 94, 17,4%), no abrumarle con información y suavizar la conversación (n = 90, 16,7%), darles tiempo para que procesaran la noticia (n = 72, 13,4%), y responder a, y aceptar, sus emociones (n = 58, 10,8%).

Tabla 3. Lecciones aprendidas del instrumento Brighter Tomorrows

Temas	Subtemas	n	%
Compartir información (26%)	No sustraer información / ser honrado	48	16,6
	Información correcta en el momento oportuno	46	15,9
	Equilibrar información positiva y negativa	30	10,4
	Explicar por qué se sospecha el diagnóstico	28	9,7
	Responder a las preguntas del paciente	28	9,7
	Admitir si se es incapaz de responder a la pregunta y hacer seguimiento	23	8,0
	Información precisa y actualizada	21	7,3
	Dialogar sobre los siguientes pasos a dar por parte del paciente	20	6,9
	Ser claro sobre qué es lo previsible	16	5,5
	Dialogar sobre las semejanzas en la vida del paciente con respecto a los no afectados	9	3,1
	Dialogar sobre el disgusto del paciente	6	2,1
	Dialogar sobre cómo informar a otros sobre el diagnóstico	5	1,7
	No ser directivo	4	1,4
	Analizar falsos conceptos sobre el diagnóstico	3	1,0
	Arriesgar el aconsejar	2	0,7
Habilidades comunicativas (48%)	Demostrar calidez y empatía	112	20,8
	Ser positivo e inyectar esperanza	94	17,4
	No sobrecargar al paciente con información	90	16,7
	Dar tiempo para absorber la noticia	72	13,4
	Responder a las emociones del paciente	58	10,8
	Escuchar al paciente y dejarle que hable	30	5,6
	Usar un lenguaje corporal adecuado y mantener el contacto ocular	18	3,3
	Comprobar que el paciente comprende	16	3,0
	Usar un lenguaje apropiado	12	2,2
	Ser conciso	9	1,7
	Utilizar las señales que pueda dar el paciente y que le ayuden a darle una respuesta	8	1,5
	Preguntar al paciente cómo se siente sobre el diagnóstico	8	1,5

	Preguntar si tienen más preguntas que hacer	7	1,3
	Establecer relación con el paciente	5	0,9
Definir la situación (5%)	Hacer que la persona de apoyo esté presente durante el diálogo	33	55
	Que no haya distracciones o interrupciones	16	26,7
	Dialogar sobre la información en un espacio privado	11	18,3
Proporcionar recursos (10%)	No especificar el tipo de recurso o dar más de uno	43	37,7
	Demostrar la voluntad de ayudar y asistir	38	33,3
	Recursos de apoyo	27	23,7
	Recursos de servicios	4	3,5
	Recursos de información	2	1,8
Preparación personal (10%)	Estar preparado con la información necesaria	40	35,1
	Estar preparado con recursos	19	16,7
	El modo de decirlo es tan importante como qué es lo que se dice	15	13,2
	Mostrarse tranquilo y no abiertamente emocionado	15	13,2
	Estar preparado para una diversidad de respuestas emocionales	12	10,5
	Considerar la situación desde la perspectiva del paciente	6	5,3
	Disponer del momento para dejar los sesgos aparte	5	4,4
	Ser franco	2	1,8

El 26% de las lecciones aprendidas guardaron relación con la importancia de qué información debía ser compartida. Quince subtemas fueron identificados dentro del tema “Compartir información”. La respuesta más común fue la de no sustraer información y ser honrado (n = 48, 16,6%. Otras dos frecuentes fueron dar la información correcta en el momento oportuno (n = 46, 15,9%) y equilibrar la información positiva con la negativa (n = 30, 10,4%). *“No explicar el espectro completo de las posibles complicaciones previsibles en el momento del diagnóstico”*. *“Son importantes las*

respuestas honradas a cuestiones duras”. “Un médico no debe ser abiertamente negativo. Por el contrario, debe destacar los aspectos positivos de la salud de su paciente”.

Fue también una lección bien aprendida el proporcionar recursos a los pacientes (10% de todas las respuestas). Muchos de los estudiantes de medicina no especificaron el tipo de recursos o dieron más de un ejemplo ($n = 43\%$, $37,7\%$). Además, el $33,3\%$ ($n = 38$) se ofrecieron a sí mismos como recurso al paciente, demostrando con ello su voluntad de ayudar y prestar asistencia. Otro tema identificado fue la importancia de la preparación personal y la reflexión (10% de las respuestas). Muchos ($n = 40$, $35,1\%$) señalaron la importancia de estar preparados con la información necesaria, y algunos ($n = 19$, $16,7\%$) mencionan estar preparados con los recursos necesarios. Por último, el 5% de las lecciones abordó definir la situación de la información embarazosa. La mayoría de estas repuestas ($n = 33$, 55%) planteó disponer de una persona de apoyo en el momento del diálogo. Los estudiantes de medicina reconocieron también la importancia de disponer de un sitio privado para evitar interrupciones y distracciones.

3.4. Feedback en relación con el uso del instrumento educativo online Brighter Tomorrows

De los 295 participantes, 239 dieron respuestas positivas sobre el módulo (81%). “Este ha sido el aspecto más útil del curso de genética hasta ahora. *“Es una información muy relevante desde el punto de vista clínico, que debe ser enseñada en lugar de dejar que nosotros nos figuremos qué hacer llegado el momento”.*

Nueve respuestas (3,1%) consideraron negativo el módulo y 47 no opinaron (15,9%). Además, 84 participantes (28,5%) ofrecieron críticas o sugerencias. Las críticas, que fueron específicas para formato más que para el valor educativo de aprendizaje, consistieron en la extensión ($n=25/84$, $29,8\%$) y la calidad de los videos ($n=16$, $19,0\%$).

“Este ha sido el instrumento más útil del curso de genética, hasta ahora. Es una información clínica de extrema importancia que debe ser enseñada, en lugar de dejarnos imaginar por nuestra cuenta lo que hemos de decir en esos momentos”.

Hubo sugerencias para mejorar el módulo: nuevos escenarios que pudieran mostrar diferentes reacciones por parte de los pacien-

tes: rabia y duelo (n=10), cambios de formato, exceso de dificultad para responder algunas cuestiones, u otras demasiado simples.

4. DISCUSIÓN

Pretendimos determinar si una intervención educativa a través de internet, previamente preparada para residentes médicos, podría aumentar también los conocimientos y la sensación de desahogo de estudiantes de medicina, a la hora de transmitir una información embarazosa, tomado como ejemplo el diagnóstico de síndrome de Down. Los estudiantes de medicina que participaron en este estudio mostraron mejoras significativas en ambos campos —conocimiento y seguridad—, comparables a los que ya se había advertido en estudios anteriores con residentes médicos. Lo habitual es que los estudiantes de medicina de primer año carezcan de formación o de experiencia clínica a la hora de dar información sobre temas embarazosos. Ya Kleinert et al (2009) habían comprobado que los estudiantes de primer año son quienes mejor se benefician de la formación ofrecida en este terreno.

Como era de esperar, los estudiantes puntuaban peor al responder sobre situaciones ambiguas (más inconcretas y menos previsibles al ser algunas de carácter emocional) que sobre las no ambiguas (hechos concretos basados en datos). Sin embargo, el grado de mejoría fue superior para las situaciones ambiguas que para las no ambiguas, lo que habla en favor de la calidad y utilidad del programa de formación ofrecido.

El estudio muestra claramente la necesidad, largamente denunciada, de incrementar la formación a estudiantes de medicina, cuanto antes mejor, sobre el modo de abordar la comunicación con sus pacientes, y muy especialmente a la hora de tener que dar noticias comprometidas y difíciles de encajar para los pacientes y sus familiares. No sólo se trata de dar una información científicamente actualizada, sino de saber cuánta información y en qué momento se debe dar, y, sobre todo, como mostrar la empatía justa y la capacidad de afrontar situaciones emocionales complejas y de responder a preguntas inesperadas. Todo ello, sin duda, redundará en una mejor práctica médica ajustada a cada paciente.

BIBLIOGRAFÍA

- Baile W, Buckman R, Lenzi R, Glober G, Beale E, Kudelka A. SPIKES—a six-step protocol for delivering bad news: application to the patient with cancer, *Oncologist* 5 (4) (2000) 302–311.
- Buckman R, Kason Y. *How to Break Bad News — A Practical Protocol for Healthcare Professionals*, University of Toronto Press, Toronto, 1992.
- Fallowfield L, Jenkins V, Communicating sad, bad, and difficult news in medicine, *Lancet* 363 (9405) (2004) 312–319, doi:http://dx.doi.org/10.1016/ S0140-6736(03)15392-5.
- Ferguson JE, Kleinert HL, Lunney CA, Campbell L. Resident physicians' competencies and attitudes in delivering a postnatal diagnosis of Down syndrome, *Obstet. Gynecol.* 108 (4) (2006) 898–905.
- Kleinert HL, Lunney CA, Campbell L, Ferguson JE. Improving residents' understanding of issues, comfort levels, and patient needs regarding screening for and diagnosing down syndrome, *Am. J. Obstet. Gynecol.* 201 (3) (2009) 328, doi:http://dx.doi.org/10.1016/j.ajog.2009.05.051 e321-326.
- Lee H, Yi S. Delivering bad news to a patient: a survey of residents and fellows on attitude and awareness, *Korean J. Med. Educ.* 25 (5) (2013) 317–325.
- Orgel E, McCarter R, Jacobs S. A failing medical educational model: a self-assessment by physicians at all levels of training of ability and comfort to deliver bad news, *J. Palliat. Med.* 13 (6) (2010) 677–683, doi:http://dx.doi.org/ 10.1089/jpm.2009.0338.
- Skotko B. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support, *Pediatrics* 115 (1) (2005) 64–77.

Nota del Editor. Este estudio fue publicado con el título ***Teaching medical students how to deliver diagnoses of Down syndrome: Utility of an educational tool***, en la revista

Patient Educ Couns 2020; 103(3): 617-625. doi: 10.1016/j.pec.2019.10.011.

Publicaciones de la Fundación Iberoamericana Down21

Colección DOCUMENTOS

- 100 Editoriales en Canal Down21
- Programación educativa para escolares con síndrome de Down. *E. Ruiz*
- Los bebés con síndrome de Down tienen derecho a vivir. *J.-A. Rondal*
- Respirar por la boca: Consecuencias, prevención y tratamiento. *S. Galetti*
- Síndrome de Down. Comunicar la noticia: Primer acto terapéutico. 3ª ed. *J. Flórez*
- Progresando juntos. Nuevos editoriales de www.down21.org (2010-2017). 2ª ed.
- ¿Cómo favorecer la autonomía personal de mi hijo con síndrome de Down? *B. Garvía*
- Regresión de origen desconocido en el síndrome de Down. Una nueva entidad. *J. Flórez, M.C. Ortega*
- Terapia farmacológica: Neurodesarrollo y neurodegeneración en el síndrome de Down. *Fundación Iberoamericana Down21*
- Historia de mi vida. *F. Bulit Goñi*

Colección RECURSOS

- Síndrome de Down: lectura y escritura (sólo en versión digital). *M.V. Troncoso, M. del Cerro*
- Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación. Una guía para padres y profesionales. *L. Kumin*
- Síndrome de Down: Neurobiología, neuropsicología, salud mental. Bases para la intervención en el aprendizaje, la conducta y el bienestar mental. *J. Flórez, B. Garvía, R. Fernández-Olaria*
- Educación postsecundaria en entorno universitario para alumnos con discapacidad intelectual. Experiencias y resultados. *D. Cabezas, J. Flórez (Coord.)*
- Síndrome de Down y Autismo: Cuando dos mundos se encuentran. Una guía para padres y profesionales. *M. Froehleke, R. Zaborek (Coord.)*

- Psicoterapia y Farmacoterapia en la Discapacidad Intelectual. *B. Garvía, J. Flórez*
- Enfermedad de Alzheimer & Síndrome de Down: Guía práctica para cuidadores. *J. Moran y National Down Syndrome Society*
- Síndrome de Down. Mi visión y presencia. *M.V. Troncoso.*
- La esperanza pedagógica vivida por padres de hijos con síndrome de Down. *K. Armijos Yambay*
- La vida adulta en el síndrome de Down. *J. Flórez (Coord.)*
- Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down: Una guía para comprender y evaluar sus cualidades y problemas emocionales y conductuales. 2ª Edición. *D. McGuire, B. Chicoine*

Cuadernos de Actualidad

1. La investigación en el síndrome de Down: propuestas actuales y recomendaciones. *66 páginas*
2. La medición de los resultados en los estudios de investigación sobre las personas con síndrome de Down. *52 páginas*
3. Enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down: 1. Perspectivas familiares. 2. Causas, algo más que amiloide *67 páginas*
4. El desarrollo de la actividad física en las personas con síndrome de Down. 1. Consecuencias sobre la salud. 2. Obstáculos y factores facilitadores. *60 páginas*
5. El trastorno del espectro autista en el síndrome de Down: 1. Experiencias de los cuidadores. 2. Patología comórbida en niños con síndrome de Down y autismo. *49 páginas*
6. Trastorno de regresión en el síndrome de Down: 1 Actualizaciones y avances terapéuticos. 2. Experiencias negativas en la niñez y desarrollo del "Trastorno de regresión en el síndrome de Down. *56 páginas*
7. La inclusión del alumnado con síndrome de Down en los centros educativos: De las adaptaciones curriculares al Diseño Universal para el Aprendizaje. *78 páginas*
8. Tratamientos psicofarmacológicos en el síndrome de Down y en el trastorno del espectro autista: la actualidad en la investigación y consideraciones de carácter práctico. *48 páginas*
9. Experiencias educativas de los alumnos con síndrome de Down en el Reino Unido. 1. Puntos de vista de los padres 2. Puntos de vista de los educadores sobre sus funciones y responsabilidades y sobre los factores relativos a una inclusión eficaz. *79 páginas.*

10. El sueño en las personas con síndrome de Down. *68 páginas.*
11. La motivación y el esfuerzo en las personas con síndrome de down: de la infancia a la vida adulta. *63 páginas*
12. La atención a la salud física y mental de las personas con síndrome de Down. *91 páginas*

REVISTAS

- Revista Virtual Canal Down21 , mensual
- Síndrome de Down: Vida Adulta, cuatrimestral

PÁGINAS WEB

- www.down21.org
- www.downciclopedia.org
- www.sindromedownvidaadulto.org
- www.DownMediaAlert

La Primera Noticia: **Asignatura todavía pendiente**

Es notoria la enorme discrepancia que se aprecia entre la opinión de la mayoría de las familias que tienen en su seno a un miembro con síndrome de Down y el concepto que la sociedad tiene de dicho síndrome. La extraordinaria prolongación de la vida de las personas con síndrome de Down, que alcanza ya la media de 60 años, ha permitido subrayar con mayor acento la calidad de vida, las cualidades que muestran y la aportación de esas personas, en términos de apoyo y beneficio a la sociedad a la que pertenecen. ¿Ha repercutido ello en el sentimiento real de la sociedad hacia el síndrome de Down?

Es frecuente culpabilizar a la clase sanitaria, y en particular a los profesionales que se encuentran más próximos a la madre gestante, de ofrecer información errónea, desactualizada, parcial y sesgada hacia lo negativo sobre el síndrome de Down. Y en el caso de la situación prenatal, con frecuencia claramente sugerente de eliminar al ser humano engendrado. Pero no es sólo la clase sanitaria: esta cosmovisión impregna a toda la sociedad.

El presente Cuaderno de Actualidad ofrece dos recientes estudios muy significativos elaborados por el mismo grupo investigador, en los que los autores comparan las opiniones y sentimientos sobre el modo en que las madres recibieron la noticia de tener un hijo con síndrome de Down pre o post-natalmente en dos fechas muy distantes: el año 2003 y el año 2022. ¿Se ha apreciado alguna diferencia en la acción informativa entre esas dos fechas, un periodo de tiempo en el que tanto éxito se ha alcanzado en la salud física, el bienestar mental y la calidad de vida de la persona con síndrome de Down?

Es preciso formar a los profesionales sanitarios a transmitir lo que en medicina se llama mala noticia: es decir, cualquier información que signifique un cambio aparentemente negativo en las expectativas de un individuo por su futuro. Y que la impartición de esa formación a los profesionales sea efectiva desde los primeros años de su carrera universitaria. El tercer artículo muestra el valor de un programa formativo para aprender a comunicar a los pacientes o sus familiares noticias que pueden afectar gravemente los sentimientos y la vida toda de una persona.