

# SÍNDROME DE DOWN

## COMUNICAR LA NOTICIA: EL PRIMER ACTO TERAPÉUTICO



JESÚS FLÓREZ



SÍNDROME DE DOWN  
COMUNICAR LA NOTICIA:  
EL PRIMER ACTO TERAPÉUTICO



Jesús Flórez

**SÍNDROME DE DOWN**  
COMUNICAR LA NOTICIA:  
EL PRIMER ACTO TERAPÉUTICO



FUNDACION  
IBEROAMERICANA  
DOWN21

Síndrome de Down. Comunicar la noticia: El primer acto terapéutico

Reservados todos los derechos.

No está permitida la reproducción total o parcial de este libro, ni su tratamiento informático, ni la transmisión de ninguna forma o por cualquier medio, ya sea electrónico, mecánico, por fotocopia, por registro u otros medios, sin el permiso previo y por escrito de los titulares.

© Fundación Iberoamericana Down21. 2017

[www.down21.org](http://www.down21.org)

© Jesús Flórez, 2017

ISBN: 978-84-617-7783-9

Depósito Legal: SA-3-2017

Realización: Consultores Initier, Santander

Fotografía de portada: Macarena Arriagada

Impresión: Imprenta J. Martínez, Santander

Printed in Spain - Impreso en España

*A los profesionales de la sanidad,  
transmisores privilegiados de esperanza*





## PRESENTACIÓN

Saber comunicar ha sido siempre considerado un arte basado en la inteligencia y transmitido con cualidad emocional. Una inteligencia que, valorando el contenido de lo que se ha de comunicar, analiza y aprecia a la persona a la que transmite un mensaje. Por eso lo adapta y lo transforma, sin deformarlo.

Comunicar a unos padres la concepción o el nacimiento de un hijo es una tarea inenarrable. Comunicarles que el hijo que han concebido o que les ha nacido tiene una discapacidad, por ejemplo el síndrome de Down, se convierte en una responsabilidad de absoluta trascendencia. No es sólo comunicar. Es volcar en esos padres toda la ternura, firme y responsable a la vez, del profesional que, además de informar, se convierte en consejero y amigo.

Las páginas que aquí se exponen no son expresión de un bienintencionado y sentimental buenismo. Forman parte de lo que hoy llamamos formación basada en la evidencia. Al servicio de toda la clase sanitaria.

¿Qué nos dicen y reclaman los padres? ¿Podemos comunicar mejor la noticia? ¿Qué nos dicen y reivindican las personas con síndrome de Down? ¿Qué nos enseñan ellas y qué aportaciones nos ofrecen a nuestra sociedad?

*Fundación Iberoamericana Down21*



## ÍNDICE

1. Planteamiento general .....	11
2. Ponerse en el lugar de los padres .....	13
3. Información ofrecida .....	17
- Información equilibrada	
- El síndrome de Down en los prospectos informativos del diagnóstico prenatal	
4. El primer acto terapéutico.....	25
- ¿Cómo se perciben a sí mismas las personas con síndrome de Down?	
- ¿Qué piensan los hermanos?	
5. Diagnóstico prenatal .....	43
- ¿Qué debe hacer la profesión sanitaria en estas circunstancias?	
- El mensaje de una madre: ¿Un mundo sin síndrome de Down?	
6. ¿Qué aportan las personas con síndrome de Down?.....	53
7. Conclusión .....	57
Bibliografía .....	59



# 1

## PLANTEAMIENTO GENERAL

---



No se me oculta que voy a tratar sobre un tema incómodo. No voy a exponer un brillante descubrimiento o una hipótesis patogénica ingeniosa sobre el síndrome de Down (que los hay, y muchos); sino que voy a hablar de una circunstancia difícil para todos, como es la circunstancia de tener que dar una noticia que no resulta agradable, ni para quien ha de darla ni para quienes han de recibirla. Como afirmaba frecuentemente el Prof. Siegfried Pueschel, profesor de pediatría en Estados Unidos y pionero en la moderna investigación clínica sobre el síndrome de Down, «no hay maneras buenas de dar una mala noticia».

No seré yo quien se atreva a negar que, de entrada, informar a unos padres que su hijo engendrado o recién nacido puede tener o tiene síndrome de Down es un trance desagradable. Yo lo sufrí una vez como padre; y lo he tenido que pasar cientos de veces como médico y asesor familiar. Después las cosas podrán ser distintas, ya lo veremos. Pero la primera noticia es muy dura: para quien la recibe y también para los que han de darla.

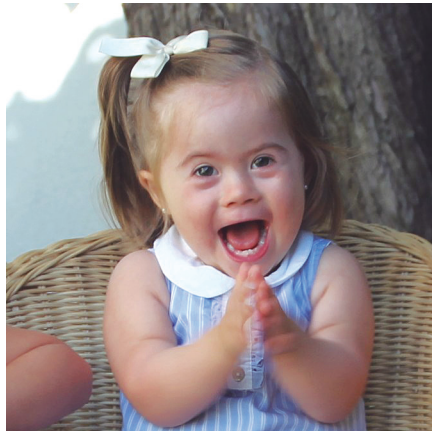
Y el tema es incómodo por otra razón. Hablar del síndrome de Down en el año 2016 despierta pasiones. Sigue siendo considerado por la sociedad como una tragedia que debe ser evitada o abolida por cualquier medio y a cualquier costo, aunque sea el de una vida humana. Pues bien, el propósito de estas páginas es mostrarles que el síndrome de Down no es una tragedia; que las personas con síndrome de Down —además de su innata dignidad, propia de todo ser humano— tienen un gran valor en nuestra sociedad; y que, si bien considero que el síndrome debe ser evitado, no se puede ni se debe hacer a cualquier precio. Y que, de cómo encaremos dar la primera noticia de que son padres de un nuevo ser humano con síndrome de Down, su situación va a cambiar radicalmente.

En cualquier caso, dar la primera noticia va a exigir:

1. Ponerse en el lugar de los padres.
2. Dar con objetividad y actualización de conocimientos, propios del momento presente, la realidad que están viviendo las personas con síndrome de Down en el mundo, y concretamente en España.
3. Considerar que dar la primera noticia constituye el primer acto terapéutico, teniendo presente que la terapéutica —no el diagnóstico— es la razón de ser de la profesión sanitaria.

## PONERSE EN EL LUGAR DE LOS PADRES

---



Empezaré por describir la siguiente anécdota relatada por una matrona y psicóloga, Pepa J. Calero:

*Hace años, un grupo de enfermeras y matronas asistían a unas jornadas en un hospital. Cuando le tocó el turno a una de las ponentes, se quedó mirándolas y dijo:*

*«Antes de comenzar, y aprovechando que hoy están aquí un grupo de matronas, quiero decirles lo mal que lo hicieron conmigo. Cuando nació mi hijo, nadie —y repitió la palabra ‘nadie’— me dio la enhorabuena por ser madre, por tener un bebé precioso. Mi hijo es lo mejor que me ha pasado en la vida y no recibí felicitación alguna cuando llegó a este mundo. Lo siento, es algo que siempre llevaré clavado en mi corazón».*

*Esa mujer estaba en lo cierto. Nadie felicita a unos padres que acaban de tener un hijo con síndrome de Down.*

Si seguimos hablando de este tema en la segunda década del siglo XXI no es puro narcisismo, sino reclamados por una realidad que se sigue viviendo todavía en la mayoría de los hospitales. Buena parte de las madres y padres que acaban de tener un hijo con síndrome de Down, o a quienes se les acaba de diagnosticar el embarazo, afirman que el personal sanitario que les atendió lo hizo de manera brusca, desconsiderada, poco informativa, como rehuendo el contacto y la entrevista. Y si la noticia del diagnóstico se dio prenatalmente, con frecuencia se hizo bajo presión, sesgada y apresuradamente. Repito: “no hay nunca una buena manera de dar una mala noticia”, pero hay formas y formas. Y la pregunta clave es: **¿Cómo te gustaría que te la dieran a ti?**

En el año 2005, aparecieron en la revista norteamericana *Mental Retardation* los resultados de un estudio realizado en España por los Dres. Brian Skotko (USA) y Ricardo Canal (España). En este estudio, 467 madres españolas de niños con síndrome de Down completaron una encuesta sobre los servicios de apoyo postnatal que recibieron inmediatamente después del diagnóstico. Las madres dijeron sentirse ansiosas, asustadas, culpables, enfadadas, y en casos excepcionales, con ganas de suicidarse. Ya en 1972, las madres se quejaban de que los médicos no aportaban información suficiente sobre el síndrome de Down, y rara vez les daban material escrito o les aconsejaban relacionarse con grupos de apoyo organizados por padres. Poco parecía haber cambiado desde entonces.

Vean las recomendaciones que ofrecen las madres en este estudio publicado en 2004/2005 sobre cómo podría mejorarse el sistema médico/sanitario español. Estas recomendaciones fueron las siguientes:

**1. Los médicos deben comunicar el diagnóstico al padre y la madre conjuntamente en un ambiente privado.** En muchos casos, los médicos habían dado el diagnóstico del síndrome de Down al padre, y le pidieron o asumieron que él se encargaría de compartir la noticia con su esposa. Es recomendable, si es posible, que el pediatra mantenga al bebé con naturalidad en sus brazos mientras informa a los padres.

**2. Al comunicar el diagnóstico, los profesionales de la salud deben emplear un lenguaje delicado y afectuoso.** Las madres piden que los médicos nunca empleen palabras malsonantes, y que cuando hablen con los demás, se refieran al niño como un niño y no como un síndrome.



**3. Los profesionales de la salud han de dar información concreta adicional de modo inmediato.** Una madre tras otra expresaron su frustración al recibir el escueto anuncio de que su hijo tenía síndrome de Down, sin más información.

**4. Los profesionales sanitarios deben dar a los padres una lista actualizada de referencia como material escrito.** La mayoría de las madres se sintieron frustradas por la falta de información que se les dio al nacer su hijo.

**5. Si es necesario y se solicitara, deberían disponer de un asesor.** Los hospitales deberían prepararse para disponer de asesores que puedan ayudar a cualquier madre que tuviera un hijo con síndrome de Down.

**6. Debe compartirse con las madres de forma inmediata la información, las sospechas y las reflexiones.** Muchas madres describieron con frustración, y a veces con rabia, el silencio perturbador que acompañaba al nacimiento de su hijo. Los médicos evitaban entrar en el cuarto, las enfermeras evitaban el contacto ocular. Para muchas madres, pasaron varias horas sin ver a su hijo. Durante todo este tiempo, las madres se sentían alarmadas y asustadas, sin saber qué estaba ocurriendo a su hijo. Las madres prefieren saber de inmediato lo que el médico piensa —por inquietantes que sean sus pensamientos— en lugar de esperar por el diagnóstico definitivo.

**7. Los profesionales sanitarios deben explicar con claridad los resultados de la prueba prenatal.** Es responsabilidad de los médicos explicar tan claramente como les sea posible las sensibilidades y especificidades de cada test prenatal de diagnóstico, qué valor informativo tiene, y si es de presunción o de diagnóstico.

**8. Los profesionales de la salud no deben cuestionar la decisión de las madres de tener a su hijo, ni dar por supuesto que no lo desean.** Después de haber tenido a sus hijos, muchas madres fueron insultadas y a menudo se sintieron enfadadas cuando tenían que explicar por qué eligieron seguir el embarazo, si se les había ofrecido el diagnóstico prenatal.

**9. Los hospitales y clínicas deben establecer una colaboración con los grupos locales de apoyo a padres.** Casi cada madre sugirió lo útil que sería que los hospitales establecieran conexiones con los grupos locales de apoyo a padres.

Todo esto se describió en el año 2004. Han pasado 12 años desde entonces. ¿Ha cambiado el panorama? Carezco de datos fidedignos que estén a la altura del trabajo recién expuesto. A ello hay que añadir que ha habido un cambio sustancial, porque si entonces la mayoría de las madres encuestadas no habían pasado por el diagnóstico prenatal —algunas sí, como se aprecia por las recomendaciones—, en la actualidad las madres comentan mayoritariamente sobre la actitud del personal sanitario durante la fase del diagnóstico prenatal.

A falta de otros datos, dispongo de decenas de comentarios de madres que han pasado por el periodo de diagnóstico prenatal, y de otras que, por diversas razones, han recibido la noticia en el momento del nacimiento de su hijo. En relación con las primeras, son madres que, aun sabiendo el diagnóstico, decidieron mantener el embarazo. Sus testimonios son, en su mayoría, tremendamente dolorosos por las presiones e incomprensiones que recibieron por parte de profesionales sanitarios. En relación con las segundas, los 12 años transcurridos indican cierta mejoría pero, aun así, las familias siguen quejándose de la escasa atención que reciben y la soledad que sienten durante su estancia en el hospital. Similares datos aparecen en un estudio realizado en Chile (Paul et al., 2013). Conozco de todo: excelentes profesionales de la sanidad que se ajustan a las normas éticas en el manejo de estas situaciones, y casos realmente incomprensibles. ¿Cómo se le puede acusar a una madre diciéndole en esos momentos: “¿Es que usted no sabía que...”? Son los propios médicos residentes de Pediatría quienes afirman sentirse incómodos e inseguros al tener que comunicar a los padres la noticia del nacimiento de su hijo con síndrome de Down, por carecer de formación y entrenamiento adecuados para afrontar esa situación (Dogan et al., 2016).

Bien es verdad, y lo tengo muy en cuenta, que esa animadversión que las madres acusan no se restringe exclusivamente a la clase sanitaria; sino que se ven rodeadas de comentarios que nacen en toda la sociedad: parientes, amigos, compañeros de trabajo... En ocasiones la presión se hace insoportable.

Algunos hospitales ya tienen establecidas las conexiones con los grupos de apoyo a las familias. Casi siempre respondiendo a la iniciativa inicial de las asociaciones. En ocasiones, tales conexiones dependen exclusivamente de la buena voluntad de una persona del hospital; con frecuencia, una enfermera. Pero no existe una conexión sistematizada; por así decir, institucionalizada.

## INFORMACIÓN OFRECIDA

---



Nadie puede dar lo que no posee. Y para poseer, es preciso primero adquirirlo. La información sobre el síndrome de Down que se ofrece durante las diversas carreras sanitarias, en todo el mundo, es mínima. Otro tanto sucede en la formación postgraduada, salvo excepciones. Y además, esa información se centra casi de modo exclusivo en los **problemas de carácter médico**, que con frecuencia se generalizan a todo el colectivo, sin señalar que muchos de esos problemas son perfectamente manejables y curables, y que no todas las personas con síndrome de Down presentarán todos ellos. Incluso, siendo la **discapacidad intelectual** el problema más extendido y sin duda más agobiante, la clase sanitaria se queda con él exclusivamente, con el título peyorativo, sin matiz alguno, sin indicar la enorme variabilidad que hay en su manifestación, los grandes avances conseguidos en su tratamiento, y sin atender a todas las cualidades positivas que tiene la persona con síndrome de Down.

Así, pues, los problemas orgánicos —actuales o posibles— y la discapacidad intelectual son los dos únicos conceptos que nues-

tros médicos retienen en su bagaje de conocimientos sobre el síndrome de Down. Obviamente, con estos mimbres es muy difícil que, incluso con su mejor voluntad, transmitan una visión objetiva sobre las posibilidades reales y actuales de una persona con síndrome de Down.

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA

---

¿Es posible dar una información equilibrada en el momento difícil de dar la noticia, sea prenatal o postnatal? ¿Qué es lo esencial? ¿Basta una simple sesión o es posible dejar la puerta abierta a más entrevistas? Y si la familia ha de tomar decisiones, ¿es posible informar pausadamente para que la decisión sea auténticamente informada?

En el año 2011 se publicó un trabajo realizado en Estados Unidos, que trata de responder a estas cuestiones (Sheets et al., 2011). El estudio recogió las respuestas de 687 padres de niños con síndrome de Down y 254 consejeros genéticos sobre aspectos específicos del diagnóstico. Exploró las perspectivas de los consejeros genéticos y de los padres para establecer un consenso general sobre la información esencial en una discusión inicial del diagnóstico. Comparó las perspectivas sobre la información suministrada en ambas situaciones de diagnóstico, prenatal y postnatal, y trató de distinguir entre las necesidades informativas de los padres y la información que los consejeros genéticos ofrecen.

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

Los participantes evaluaron cada ítem informativo como *esencial*, *importante pero no esencial*, *no demasiado importante* a efectos de esa primera reunión sobre el diagnóstico de síndrome de Down. Los consejeros genéticos podían valorar esta sección dos veces: una para posi-

bles padres que recibían un diagnóstico *prenatal* de síndrome de Down para su hijo *no nacido*, y otra para padres que recibían un diagnóstico postnatal de síndrome de Down para su hijo *recién* nacido.

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

Los 34 ítems esenciales identificados en este estudio (Cuadro 1) representan un consenso general sobre la información que se ha de incluir en la reflexión o análisis inicial ante el diagnóstico de síndrome de Down. El asterisco (\*) indica los 22 ítems que se encuentran entre los mejor valorados por todos los grupos.

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

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

CUADRO 1. Información considerada esencial sobre el síndrome de Down

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

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

## EL SÍNDROME DE DOWN EN LOS PROSPECTOS INFORMATIVOS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

---

Otra forma de adentrarnos en la información sobre el síndrome de Down que se brinda a las familias en situación de diagnóstico prenatal, es analizar la información ofrecida en los prospectos informativos del diagnóstico prenatal. Lawson et al. (2012) examinaron la información ofrecida en centros y clínicas de cribado prenatal en Canadá. Solicitaron los folletos a 26 centros y se recogieron 17, que fueron evaluados por dos especialistas independientes. Sobre cada afirmación descriptiva del síndrome de Down, se hizo un análisis en dos fases. En la primera se realizó un análisis de categoría para determinar el tipo de información que daba sobre el síndrome de Down. En la segunda, se centró en la evaluación de cada frase para determinar si su contenido retrataba al síndrome de Down de una manera positiva, negativa o neutra. Si había desacuerdos entre los evaluadores, se solventaban previa discusión.

Las frases fueron consideradas como positivas si se centraban en lo siguiente:

1. disponibilidad de tratamientos, servicios, apoyos
2. apoyos educativos y resultados
3. mejorías en la esperanza de vida
4. capacidad de las personas con síndrome de Down para desarrollar actividades importantes en su vida.

En cambio, fueron consideradas como negativas las frases que se centraban en:

1. complicaciones clínicas/de desarrollo
2. menor esperanza de vida
3. falta de tratamientos
4. menor calidad de vida
5. descripción del síndrome de Down usando términos devaluadores (p. ej., anomalía, problema, defecto, handicap, riesgo).

Y neutras si mostraban:

1. un equilibrio entre aspectos positivos y negativos, tales como los recién descritos
2. descripciones sobre el síndrome de Down usando términos neutros (p. ej., diferencia, condición, azar, probabilidad).

En el cuadro 2 se muestra un resumen de las reglas de clasificación que guiaron el análisis evaluador y ejemplos de afirmaciones para cada clasificación.

CUADRO 2. Prevalencia de evaluaciones negativas, neutras y positivas en frases descriptivas del síndrome de Down

CATEGORÍA DE EVALUACIÓN	CRITERIOS DE CLASIFICACIÓN	EJEMPLOS DE FRASES	%
Negativa	Se fija en: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Complicaciones clínicas, del desarrollo</li> <li>- Reducción de la esperanza de vida</li> <li>- Reducción de la calidad de vida</li> <li>- Reducción de la calidad de vida</li> </ul> No hay tratamiento Frases que contengan: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Descripciones estigmatizadoras</li> <li>- Palabras devaluadoras como anomalía, problema, trastorno, defecto, handicap</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- El SD puede causar defectos congénitos, como las cardiopatías</li> <li>- El riesgo es de sólo 1 en 1667 para una mujer de 20 años</li> <li>- Todas las personas con SD tiene un problema mental y algunos problemas físicos</li> </ul>	47,2



Neutra	<p>Frases que contengan:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Aspectos tanto positivos como negativos</li> <li>- No hay términos devaluadores</li> <li>- Los términos son de valor neutro, como azar, probabilidad, diferencia, condición, cambio</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Cada persona con SD es diferente</li> <li>- La probabilidad de tener un hijo con SD aumenta con la edad de la madre</li> <li>- El cromosoma extra provoca un conjunto de diferencias, observadas en los bebés con SD</li> </ul>	50,4
Positiva	<p>Frases que contengan:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Servicios o apoyos disponibles</li> <li>- Apoyos educativos y resultados</li> <li>- Mejorías en la esperanza de vida</li> <li>- Capacidad de las personas con SD para desarrollar actividades importantes en su vida</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Se dispone de tratamientos para muchas de estas condiciones</li> <li>- Tendrá también la oportunidad de aprender sobre las ayudas que existen para los niños con SD</li> <li>- Puede planificar el nacimiento de su hijo y enterarse a partir de otras personas en que consiste criar a un hijo con esta condición</li> </ul>	2,4

---

SD: síndrome de Down

A partir de este análisis parece que los folletos informativos sobre cribado prenatal para los padres que esperan un hijo, distribuidos por los centros canadienses de cribado prenatal no ofrecen un retrato global y equilibrado sobre el síndrome de Down. Específicamente, la muestra de folletos analizados se centraron intensamente en dar información de carácter biomédico y/o epidemiológico. De hecho, más de tres cuartas partes de los folletos contenían información en relación con las tasas de probabilidad de población del síndrome de Down, temas de salud relacionados con él y discapacidad intelectual. En contraposición, una

minoría muy pequeña de folletos daba información sobre aspectos psicosociales, como son los educativos, empleo y opciones sobre modos de vida para personas con síndrome de Down. Más sorprendente fue el hallazgo de que sólo tres folletos aborasen las opciones disponibles en caso de diagnóstico de un feto con síndrome de Down, y ningún folleto hizo referencia alguna a temas relacionados con la crianza de un niño con síndrome de Down. Además, el análisis de evaluación indicó que la información relacionada con el síndrome de Down contenida en los folletos era predominantemente neutra o negativa.

Las autoras de este estudio concluyen: «Suelen ser profesionales médicos los que elaboran estos folletos, pero lo que ellos dominan son los aspectos informativos de carácter médico y técnico, y eso se traduce en el tipo de información que dan. Puede también que refleje las actitudes implícitas negativas de muchos médicos, con un claro sesgo a realizar un cribado y una prueba diagnóstica. Con frecuencia, el descenso en la incidencia de nacimientos con síndrome de Down es jaleado por ellos como un éxito de sus programas de cribado, y los médicos consideran en general al aborto del síndrome de Down como la decisión que cabía esperar».

## EL PRIMER ACTO TERAPÉUTICO

---



Este término, acuñado hace cerca de 30 años (Flórez, 1988, p. 35), nos introduce ya en un ámbito, en una realidad que es sagrada. Es la realidad en la que como profesionales sanitarios nos movemos: el mundo de nuestros pacientes. Una relación única e intransferible.

Una renombrada profesional inglesa en el campo de la educación de las personas con síndrome de Down (Buckley, 2010), afirma lo siguiente:

*«Persiste todavía también la necesidad de educar a la profesión médica en las necesidades de atención sanitaria requeridas por los niños y adultos con síndrome de Down. La llegada de internet debería facilitar esta educación, y existen ahora ejemplos sobre el modo en que se pueden usar de forma eficiente para educar a los profesionales de la salud (véase [www.downciclopedia.org](http://www.downciclopedia.org)). Sin embargo, en mi experiencia, la mayor necesidad radica todavía en educar a los profesionales sanitarios sobre el potencial de las personas con síndrome de Down. Todavía son demasiados los padres*

*que se quejan de encontrarse con profesionales que están mal informados, con bajas expectativas, y con visiones generalmente negativas sobre la posibilidad de que los niños y adultos con síndrome de Down lleguen a tener unas vidas felices y productivas, capaces de aportar a sus familias la alegría por toda una vida».*

Si acaba de nacerle a la familia un hijo con síndrome de Down, tenemos ante nosotros dos realidades: la del bebé y la de su familia, en especial los padres. Y es necesario que tratemos a ambas realidades, porque las dos nos interpelan de manera insoslayable. El bebé tendrá sus problemas y sus necesidades, tanto de exploración como de tratamiento. Pero los padres también, incluso más quizá que su bebé porque, de entrada, si antes no lo sabían, la noticia del nacimiento les deja fundidos. Y necesitan reaccionar por dos motivos: por ellos mismos, y porque su reacción va a influir decisivamente sobre el futuro de su hijo.

Si el diagnóstico es consecuencia de todo un proceso que se inicia en una primera exploración ecográfica, sigue por las diversas técnicas de cribado y culmina con la amniocentesis, todos los padres y los expertos, como hemos visto, claman pidiendo que el médico/genetista considere dos importantes actuaciones:

- 1) que el proceso sea claro, bien explicativo, bien razonado de por qué se hace tal prueba y a dónde nos va a conducir, qué es presuntivo y qué es definitivo, y
- 2) que se informe sobre el síndrome de Down de manera objetiva y con datos actualizados sobre esa realidad. Más adelante me referiré a ello con más extensión.

Por eso, el cómo dar la noticia y qué explicar en ella constituye nuestro primer acto terapéutico. La consideración y respeto hacia el paciente es la primera cualidad que se nos exige a los profesionales de la sanidad. Y puesto que el hecho condicionante de toda esta situación es la presencia del síndrome de Down, es indispensable que el sanitario se enfrente al síndrome, es decir, lo estudie y lo vea con rigor profesional. Ese primer contacto imprime un sentimiento imborrable en los padres, que repercute de inmediato en el modo en que van a acoger a su hijo y van a iniciar el vínculo.

He señalado anteriormente la permanente acusación de que la clase médica sólo conoce y sólo informa sobre los problemas orgánicos de las personas con síndrome de Down: porcentajes de patologías, probabilidades de sufrir esta u otra complicación, grados de discapacidad intelectual, índices de mortalidad. Esas son realidades innegables. Pero en el mundo viven varios millones de personas con síndrome de Down, cuya media de vida actualmente alcanza casi los 60 años: son personas que ya no viven ocultas o metidas en instituciones, esperando pacientemente la hora en que les toque morir. Por el contrario, desde hace medio siglo van ocupando espacios cada vez más amplios, más exigentes, más comprometidos. Se hace necesario reflejar la riqueza de los avances y logros alcanzados durante los últimos años, que permiten mostrar a cada individuo la calidad de su vida en función de sus características personales, de la riqueza de los apoyos recibidos y de su propio esfuerzo.

La propia discapacidad intelectual, el signo más perturbador para todos, admite grados muy diversos en su expresión cotidiana y en cada persona, en consonancia con la realidad de las inteligencias múltiples que conforman la base de sus funciones cognitivo-emocionales. La realidad no se queda estancada; porque superado un horizonte aparecen otros nuevos. Es decir, la apertura a una oportunidad abre otras nuevas oportunidades en las que el niño, el adolescente, el joven y el adulto con síndrome de Down se sumergen para obtener de ellas más energía para innovar en su propia vida. Es preciso insistir en la individualidad de cada vida, de cada recorrido, de cada dotación genética, de cada influencia. Y esto en la salud y sus condicionamientos, en las características temperamentales, en el fenotipo conductual, en el espectro de sus diversas inteligencias, capacidades y habilidades. Todo ello condiciona el modo en que su vida se expresa, con su propio estilo (Flórez et al., 2015, p. 479)

Vean cómo se maneja la persona que consideramos como el “ciudadano corriente” con síndrome de Down (cuadro 3).

A la vista de todo ello, ¿no creen que es el momento de preguntarles a estas personas qué piensan sobre ellas mismas?, ¿sobre su vida?, ¿sobre su derecho a existir?

### CUADRO 3. Un ciudadano corriente con síndrome de Down

- 
- Tiene buenas capacidades perceptivas y manipulativas
  - Lee y escribe con soltura
  - Usa el ordenador
  - Tiene autonomía personal (aseo, familia, escuela, trabajo, relaciones sociales, calle, etc.)
  - Conversa, dialoga, interviene
  - Conoce el medio, tiempo y entorno
  - Desarrolla sus actividades favoritas
  - Hace deporte acorde con su capacidad física
  - Tiene conciencia y apreciación de los valores
  - Sabe vivir la trascendencia si el entorno se lo favorece
- 

## ¿CÓMO SE PERCIBEN A SÍ MISMAS LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN?

---

Las personas con síndrome de Down muestran niveles diversos de “*autoconcepto*”, es decir, qué piensan y cómo se sienten sobre sí mismas. Para las personas con desarrollo ordinario, se ha dividido este principio por lo general en seis etapas de desarrollo, habiéndose demostrado que son similares para las personas con síndrome de Down aunque con más retraso: *auto-reconocimiento* (capacidad para reconocerse a sí mismo), *auto-representación* (capacidad para distinguirse a sí mismo de los demás), *auto-descripción* (capacidad para articular rasgos de sí mismo), *auto-afirmación* (capacidad de motivarse para alcanzar un objetivo), *auto-regulación* (capacidad para cambiar su conducta en función de la situación), y *auto-evaluación* (capacidad de reflexionar sobre sí mismo). Esta última categoría, llamada también autoestima, ha sido estudiada sólo en muestras pequeñas de personas con síndrome de Down.

Por eso Skotko et al. (2011a) publicaron un estudio en el que preguntaron a las propias personas con síndrome de Down sobre sus vidas y –por primera vez– se les pidió que dieran su consejo a las parejas que esperan un hijo. Con toda intención se limitaron a personas de 12

años o más, ya que por debajo de esa edad serían más dependientes de sus padres o cuidadores a la hora de responder a la encuesta. Y el objetivo era que fueran ellas las que respondieran de manera espontánea, es decir, sin dejarse guiar o dirigir por sus padres.

Se envió una encuesta a 4.924 familias pertenecientes a 6 asociaciones de padres distribuidas por diversos estados de Estados Unidos de América. Tomaron todas las medidas oportunas para que fueran las personas con síndrome de Down las que respondieran a la encuesta y metieran las respuestas en un sobre y lo enviaran. Los padres y hermanos recibieron al mismo tiempo otras encuestas, de modo que sus respuestas sirvieron para conocer la situación familiar y vital de sus hijos, lo que permitió relacionar las respuestas de los hijos con síndrome de Down con otras variables de su vida (entorno familiar, nivel social, estado de salud, etc.). El porcentaje de respuestas de personas mayores de 12 años fue del 17%. La media de edad de quienes respondieron fue de 23,4 años (entre 12,1 y 51,9 años), y mostraban todo un espectro de capacidades funcionales. Su formación educativa fue también muy diversa, estando la mayoría en etapas escolares o post-escolares.

Aparte de preguntarles sobre sus datos personales, estudios, vida familiar, etc., las preguntas sobre cómo se sentían en la actualidad fueron las siguientes:

1. ¿Te sientes feliz con tu vida?
2. ¿Te gustas tal como eres?
3. ¿Te resulta fácil hacer amistades?
4. ¿Te parece que ayudas a otras personas?
5. ¿Te gusta el aspecto que tienes?
6. ¿Amas a tu familia?
7. ¿Te sientes triste con tu vida?
8. ¿Quieres a tus hermanos o hermanas?
9. ¿Te parece que tus hermanos son buenos amigos tuyos?

10. ¿Te parece que tus padres prestan más atención a tus hermanos y no la suficiente a ti?

Las respuestas posibles eran: “Sí, es decir, siempre”, “La mayor parte del tiempo”, “De vez en cuando”, y “No, es decir, nunca”.

Además, se les dio la oportunidad de responder de forma abierta a las dos siguientes preguntas:

1. Si unos papás fueran a tener ahora mismo un bebé con síndrome de Down, ¿qué te gustaría decirles?
2. ¿Qué te gustaría decirles a los médicos sobre tu vida con síndrome de Down?

### **a) Sobre sí mismos**

La inmensa mayoría de las personas con síndrome de Down respondieron que se sentían felices con sus vidas, les gustaba su aspecto y les gustaba cómo eran. El grado de felicidad fue inverso al número de padres implicados (es decir, los hijos de padres adoptivos eran menos tajantes en su afirmación sobre la felicidad). La religión jugaba también cierto papel. La situación en que vivían también tenía influencia, de modo que quienes vivían en centros residenciales tendían a sentirse menos felices que quienes vivían en un piso con otros, o de forma independiente, o con sus padres. También, aquellos que tenían más problemas de salud tendían a estar menos satisfechos con su aspecto o apariencia.

Hubo un pequeño número de personas con síndrome de Down que se sentían tristes con su vida. Este sentimiento estuvo claramente asociado con personas que estaban en la etapa escolar de bachillerato, o justo después de haber estado en esa etapa.

### **b) En relación con los demás**

También aquí la inmensa mayoría de las personas con síndrome de Down afirmaron que aman a su familia, incluidos sus hermanas y hermanos. Una sustancial mayoría los consideran buenos amigos. Sólo un pequeño porcentaje sintió que sus padres prestaban excesiva can-



tividad de atención a sus hermanos. La mayoría afirmó que pueden hacer amigos con facilidad; quienes no pensaban así eran en su mayoría los que vivían en centros. La mayoría de quienes respondieron, y especialmente los que según sus padres tenían mejores habilidades funcionales, pensaban que ayudaban a otros.

### c) Consejos a los nuevos padres

El 63% de los que cumplimentaron el cuestionario respondió a las preguntas de respuesta abierta sobre cómo aconsejarían a los padres de un recién nacido con síndrome de Down. Muchos desearon destacar a los padres que habría amor mutuo entre ellos y el bebé. Mencionaron que sus vidas eran buenas ("si todos fueran tan felices como yo, sería algo grande", "no es tan malo tener síndrome de Down", "soy muy feliz en mi vida, tengo amigos a los que atender y me quieren") y que no estuviesen preocupados, tristes o temerosos ("no estéis tristes, todos podemos aprender", "todo va a ir bien", "no tengáis miedo, vuestro bebé va a tener una vida hermosa"). Algunos ofrecieron sus "apuntes" ("deja que tu hijo sueñe y ayúdale", "préstale más atención que a los demás hijos", "necesitan más apoyos en el lenguaje", "cuida sus problemas cardíacos", "enséñale el lenguaje de signos", "viaja con tu hijo", "trátale como a un hijo normal"). Pusieron especial énfasis en la paciencia ("el bebé va a tener que trabajar duro, ayúdale a conseguir sus objetivos", "si las cosas vienen mal, no abandonéis", "sed pacientes porque he visto que para mí, el aprender es más duro").

Algunos señalaron los parecidos que hay entre quienes tienen síndrome de Down y quienes no lo tienen. Y algunos compartieron sus sentimientos negativos ("a veces tu bebé enfermará muchas veces, llévale al hospital", "odio las necesidades especiales, quiero ser una persona corriente, como mi hermano"). Otros animaron directamente a los padres a que mantuvieran su embarazo ("llevaos el bebé a casa!", "deberían mantener al niño, no aborten", "tenéis un lindo bebé, por favor cuidadlo").

### d) Consejos a los médicos

El 66% de los que cumplimentaron el cuestionario respondió a las preguntas de respuesta abierta sobre qué deberían saber los médicos acerca del síndrome de Down. Casi la mitad declararon que sus

vidas eran buenas o que se sentían felices con sus vidas (“me siento orgulloso de lo que soy”, “mi vida es perfecta”, “de verdad amo a mi vida”, “mi vida funciona”, “trabajo duro y soy feliz”). Algunos pidieron ser valorados (“no soy diferente de las demás personas”, “mírame a mí: puedo hacer toda clase de cosas que tú no pensabas que podría hacerlas”, “no nos rotulen, las personas con síndrome de Down pueden hacer cantidad de cosas”, “me gustaría que los padres valoraran a una persona con síndrome de Down”). Algunos destacaron que tenían ciertas esperanzas y sueños, al igual que las personas que no tienen síndrome de Down (“es fácil, simplemente sigue tus sueños”, “somos grandes personas, hay muchas posibilidades para nosotros, podemos ser cualquier cosa”, “me gustaría casarme algún día; me gustaría trasladarme a un apartamento con otras personas”, “simplemente soy una persona a la que le gusta el fútbol, el béisbol y el baloncesto”).

Otros comentaron sobre sus amigos: “me gusta salir con mi hermano y mis amigos”, “me gusta visitar a mis amigos y jugar al X-Box con ellos”, “tengo buenos amigos y me gusta salir por ahí”, “todos mis amigos tiene síndrome de Down; no es tan mal vivir con ello”. O sobre su familia: “mi madre dice que soy para ella el muchacho perfecto; dice que está feliz de que sea su chico”, “me siento amado por mis padres, mis abuelos, mis tíos, mis primos”. O sobre la escuela y actividades comunitarias: “Trabajo, voy a la escuela, tengo amigos y me divierto”, “soy voluntario en el centro cívico como conserje”, “me gusta pasear al puerto y al banco”, “me baño en el verano, juego al golf en el otoño y hago ski en el invierno”, “uno de los obstáculos que pasé fue aprobar los exámenes del estado; después de aprobarlo obtuve el diploma de la escuela secundaria”.

Algunas de las preguntas no obtuvieron respuesta, y otras tuvieron un sentido negativo (11%): “me gustaría quitarme este cromosoma extra”, “me siento mal con mis padres debido a mi salud (diabetes)”, “odio tener síndrome de Down pero llevo una buena vida y tengo amigos”, “me gustaría conducir un coche”, “no me gusta esto, pero lo llevo de manera positiva”.

Los resultados de este estudio abren nuevas preguntas: ¿Cuáles son las esperanzas y los sueños de las personas con síndrome de Down? ¿Cuáles son sus experiencias en el sistema actual de la educación, de la salud, del empleo? ¿Qué barreras encuentran en su vida cotidiana? ¿Cuáles son los temas personales que más les preocupan?

Estos datos pueden ahora ser incorporados en los folletos que se vayan imprimiendo para orientar a médicos y padres cuando se les vaya a dar el diagnóstico de síndrome de Down. Y pueden ser también incorporados en los medios de formación educativa para estudiantes de medicina, de asesoría genética, de enfermería, y al público en general. Son temas que pueden ser ofrecidos para discusión en los gabinetes de consejo genético o hablar de tests prenatales. Y los políticos habrán de tener en cuenta estas opiniones a la hora de impulsar reformas legislativas que afecten las vidas de las personas con síndrome de Down.

Pero sobre todo, estas reflexiones de personas con síndrome de Down han de ser compartidas en las sesiones de consejo prenatal cuando los padres reciben el diagnóstico de que su hijo tiene síndrome de Down. Porque ahora los profesionales ya disponen de las opiniones de las propias personas con síndrome de Down.

### ¿QUÉ PIENSAN LOS HERMANOS?

---

Cuando los padres que esperan un hijo reciben el diagnóstico prenatal de síndrome de Down, preguntan con frecuencia: ¿qué impacto tendrá este nuevo hijo sobre mis otros hijos? En una investigación realizada en Holanda se encuestó a 71 mujeres que habían abortado a causa del diagnóstico prenatal de síndrome de Down, y el 73% opinó que la “carga” sería “demasiado pesada para sus otros hijos” (Korenberg et al., 2007). ¿Es así, realmente?

Siguiendo la estrategia de la magna encuesta realizada en Estados Unidos a las personas con síndrome de Down, los mismos autores se dirigieron a los hermanos de dichas personas (Skotko et al., 2011b). El objetivo del estudio era obtener respuestas significativas a la pregunta clave: ¿qué significa tener un hermano con síndrome de Down? Obtuvieron 229 respuestas de hermanos de 9-11 años, y 593 de hermanos de 12 años o más (56% fueron hermanas y 44% hermanos).

#### a) Sentimientos

La gran mayoría de los hermanos, con independencia de su edad, expresó su amor y su orgullo por sus hermanos con síndrome de Down (cuadro 4a y 4b).

CUADRO 4

a) En hermanos de edades entre 9 y 11 años

AFIRMACIÓN	N	M <sup>a</sup>	SD	De acuerdo % <sup>b</sup>
¿Amas a tu hermano con SD?	210	1,1	0,5	97
¿Te sientes orgulloso de él?	210	1,5	0,9	87
¿Te entristece que tenga SD?	208	2,9	1,2	29
¿Te sientes avergonzado por el hecho de tener un hermano con SD cuando estás fuera?	210	3,6	0,8	9
¿Te preocupa que se burlen de él?	210	2,1	1,2	61
¿Te molesta que pueda necesitar más ayuda que tú para aprender?	210	3,5	1,0	12
¿Desearías que pudiera cambiarlo por otro sin SD?	208	3,8	0,6	4

<sup>a</sup>Se pidió a los hermanos que puntuaran su grado de acuerdo con la afirmación en una escala de Likert de 1 a 4, en donde 1 es "sí", 2 es "la mayor parte del tiempo", 3 es "de vez en cuando" y 4 es "no".

<sup>b</sup>Porcentaje de hermanos que señalaron 1 o 2 en la escala de Likert para esa afirmación.

Pero lo más notable fue que esos sentimientos no guardaban relación con las habilidades funcionales, o las condiciones de salud, o los problemas educativos de sus hermanos. Además, ni el orden en el nacimiento, ni la diferencia de edad, ni el estado biológico del hermano, ni el tamaño de la familia, ni el tipo de vida de su hermano influyeron sobre estos sentimientos de admiración. Hubo una minoría que dijeron sentirse tristes o que les daba pena tener un hermano con síndrome de Down, especialmente si tenía grandes problemas de aprendizaje o si era mayor que ellos, y mostraron tendencia a preocuparse por si se burlaban de su hermano. Algunos se sintieron avergonzados de su hermano, algo que también ocurre con cualquier otro hermano, pero en el caso de los hermanos más jóvenes de la encuesta, era más frecuente

b) En hermanos de 12 años en adelante

AFIRMACIÓN	N	M <sup>a</sup>	SD	De acuerdo % <sup>b</sup>
Quiero a mi hermano con SD	570	6,6	0,8	96
Me siento orgulloso él	569	6,6	0,9	94
A menudo mi hermano me da pena	570	3,1	1,9	27
A menudo me siento avergonzado por el hecho de tener un hermano con SD	571	1,7	1,4	7
Siento que mi relación con él es buena	570	6,3	1,1	91
A menudo deseo que pudiera cambiarlo por otro sin SD	570	1,6	1,2	4

<sup>a</sup>Se pidió a los hermanos que puntuaran su grado de acuerdo con la afirmación en una escala de Likert de 1 a 7, en donde 1 es “estoy en total desacuerdo”, 4 es “me siento neutro”, y 7 es “estoy muy de acuerdo”.

<sup>b</sup>Porcentaje de hermanos que señalaron 5, 6 o 7 en la escala de Likert para esa afirmación.

que esto ocurriera cuando el hermano con síndrome de Down era mayor que ellos. Y a la inversa, en el caso de los encuestados mayores era más fácil que ocurriera cuando su hermano con síndrome de Down era más pequeño. Este patrón de sentimientos puede ocurrir también en las relaciones entre hermanos de familias en los que no hay un hijo con síndrome de Down, pero pensamos que estos sentimientos son más fuertes cuando el hermano con síndrome de Down muestra problemas de conducta.

En el caso de los hermanos mayores de 12 años, la gran mayoría consideró que la relación con su hermano era buena. Y mayoritariamente, ambos grupos de hermanos afirmaron que no cambiarían a su hermano por otro sin síndrome de Down. La persona con síndrome de Down se ha convertido en un miembro bien recibido y valioso dentro de la unidad familiar.

## b) Impacto

En cuanto al impacto en los hermanos, la mayoría afirmó que sus amigos se sentían cómodos con el hermano con síndrome de Down y no les molestaba contarle a los amigos (cuadro 5a y 5b).

CUADRO 5. Percepción del impacto

a) En hermanos de edades entre 9 y 11 años

AFIRMACIÓN	N	M <sup>a</sup>	SD	De acuerdo % <sup>b</sup>
¿Crees que la mayoría de tus amigos lo pasan bien con tu hermano con SD?	208	1,6	0,9	83
¿Crees que la mayoría de tus amigos se sienten cómodos con tu hermano con SD?	210	1,5	0,9	90
¿Crees que tu hermano con SD debería hacer más tareas?	209	3,5	0,9	14
¿Te sientes cómodo al contar que tu hermano tiene SD?	209	1,7	1,0	78
Si tienes alguna duda sobre el SD, ¿se la preguntas a tus papás?	209	1,5	0,8	86
¿Piensas que tus padres prestan demasiada atención a tu hermano con SD y no la suficiente a ti?	209	3,2	1,0	19
¿Te gusta ayudar a tu hermano a que aprenda cosas nuevas?	210	1,6	0,8	86

<sup>a</sup>Se pidió a los hermanos que puntuaran su grado de acuerdo con la afirmación en una escala de Likert de 1 a 4, en donde 1 es "sí", 2 es "la mayor parte del tiempo", 3 es "de vez en cuando" y 4 es "no".

<sup>b</sup>Porcentaje de hermanos que señalaron 1 o 2 en la escala de Likert para esa afirmación.

b) En hermanos de edades de 12 años en adelante

AFIRMACIÓN	N	M <sup>a</sup>	SD	De acuerdo % <sup>b</sup>
En general, mis amigos se sienten cómodos con mi hermano con SD	568	6,2	1,2	89
A menudo pienso que me exigen hacer demasiado para mi hermano con SD	569	2,6	1,6	15
Soy mejor persona por el hecho de tener un hermano con SD	570	6,2	1,3	88
Mis padres dedican demasiado tiempo a mi hermano con SD y no lo suficiente para mí	567	2,3	1,6	12
Siento que mi vida es peor por tener un hermano con SD	570	1,7	1,3	5
Me siento cómodo preguntando a mis padres sobre mi hermano con SD	569	6,3	1,3	88
Me propongo implicarme con mi hermano con SD cuando seamos adultos	570	6,5	1,0	93

<sup>a</sup>Se pidió a los hermanos que puntuaran su grado de acuerdo con la afirmación en una escala de Likert de 1 a 7, en donde 1 es “estoy en total desacuerdo”, 4 es “me siento neutro”, y 7 es “estoy muy de acuerdo”.

<sup>b</sup>Porcentaje de hermanos que señalaron 5, 6 o 7 en la escala de Likert para esa afirmación.

Esto ocurría especialmente si el hermano era más pequeño o tenía menos problemas de salud. Una minoría de hermanos afirmó que sus padres prestaban demasiada atención al que tenía síndrome de Down, en detrimento de ellos (cuadro 5). Pero la mayoría no sentía reparos en preguntar a sus padres sobre temas relacionados con el síndrome de Down. La mayoría también quería ayudar a su hermano a aprender nuevas cosas.

Conforme los hermanos maduraron, especialmente al entrar en el bachillerato o más adelante, empezaron a identificarse a sí mismos como mejores personas a causa de haber tenido un hermano con síndrome de Down. Les pareció que habían aprendido importantes lecciones de vida, con independencia del grado de problemas que su hermano tuviera. Muchos sintieron que se había ampliado su perspectiva en la vida, con una mejor apreciación sobre la diversidad humana. Y cuando se les pidió que dieran un consejo a los padres que estaban esperando un hijo con síndrome de Down, la respuesta más generalizada fue que el nuevo miembro con síndrome de Down en familia habría de aportar alegría y satisfacciones.

Un pequeño porcentaje de hermanos en nuestro estudio se sintió sobrecargado por el incremento de responsabilidades de atención que sus padres les pidieron realizar. No hubo uniformidad a este respecto, y ello puede deberse a varias razones: a) algunos padres realmente pedían a sus hijos que asumieran un trabajo desproporcionado; b) algunos hermanos asumían voluntariamente más responsabilidades de atención que resultaban pesadas; c) algunos hermanos pueden pensar (como ocurre en cualquier familia entre hermanos) que cualquier aumento de responsabilidad resulta injusto; d) una mezcla de estas razones. En cualquier caso, la gran mayoría de hermanos ya mayores tienen previsto implicarse con su hermano cuando sea adulto. Podrá tomarse este sentimiento como responsabilidad bien aceptada o con resignación, pero son pocos los hermanos que la rechazan. Y de hecho, la mayoría siente que su actual relación con su hermano es buena.

### **c) Consejos a los padres que están esperando un hijo con síndrome de Down.**

En la parte abierta de la encuesta, los hermanos respondieron libremente a las preguntas que aparecen en el cuadro 6a y 6b (en los hermanos de edad 9-11 años respondieron 169 de 211, 80%, y en los hermanos de 12 años en adelante, respondieron 264 de 282, 94%).

Predominó en los hermanos de cualquier edad una sensación de alegría, de suceso por el que había que felicitarse (“las alegrías superan a las dificultades”; “aunque tener un hijo con síndrome de Down no es algo ordinario, hará que sus vidas sean extraordinarias”). El segundo tema más frecuentemente mencionado es que a veces la crianza será



CUADRO 6. Si unos papás fueran a tener un hijo con síndrome de Down ¿qué te gustaría decirles?

a) Hermanos entre 9 y 11 años

CATEGORÍA	TOTAL <sup>a</sup>	%
Sed felices, tened alegría, felicidades	83	44
Será duro criar al niño / problemas / aprendizaje complicado	46	25
No os preocupéis / está bien	43	23
Los niños con SD son más parecidos que diferentes en relación con los demás	26	14
Los niños con SD tienen una personalidad positiva	22	12
Amad a vuestro hijo	20	11
Ofrecieron sugerencias generales sobre la paternidad y las ayudas	11	6
Estimar la diversidad	11	6
Ya aprenderéis / la vida da lecciones	11	6
Podríaís estar preocupados / ser protectores / sentiros culpables	9	5
Ofrecieron algunos datos sobre el SD	9	5

<sup>a</sup>Número de hermanos que incorporaron esta categoría en sus respuestas a esta pregunta; los porcentajes no suman 100 porque algunas respuestas contenían más de una categoría.

dura y habrá problemas, pero esto es matizado según las edades de los hermanos (“el esfuerzo vale la pena”; “no se preocupen, al principio puede parecer difícil pero después lo verán como un hijo más”). Los hermanos mayores se refieren frecuentemente al amor que suscita el hijo con síndrome de Down (“Es tan fácil amarles”; “esperen a experimentar el mayor amor de su vida”; “mi hermana es un hermoso ejemplo de verdadero amor y confianza”). Insisten también mucho en el hecho de que en los hijos con síndrome de Down hay más similitudes que diferencias con respecto a los demás hijos. Se les aconseja

b) Hermanos de 12 años en adelante

CATEGORÍA	TOTAL <sup>a</sup>	%
Dará satisfacciones / una gran cosa / un regalo alegría	116	41
Habrán momentos difíciles	103	37
Aprenderéis lecciones sobre el amor	42	15
Seréis mejores personas / mayor perspectiva	41	15
Las personas con SD son más parecidas que diferentes en relación con los demás	38	13
Este hijo es una bendición / un ángel / un regalo de Dios	35	12
No tengáis miedo	29	10
Sed pacientes	27	10
Buscad apoyos	23	8
No abortéis	19	7
No pongáis límites a vuestro hijo / todos tienen talentos	18	6
Apoyadle / haced que el niño se implique / aceptadlo	18	6
Ofrecieron consejos sobre temas médicos / terapias	13	5

<sup>a</sup>Número de hermanos que incorporaron esta categoría en sus respuestas a esta pregunta; los porcentajes no suman 100 porque algunas respuestas contenían más de una categoría.

que tengan paciencia, que eviten el poner límites a su desarrollo. Algunos recomiendan a los padres que sigan con el embarazo (“mantengan al niño, es mejor siempre tener a alguien diferente en su vida”; “no aborten, les gustará tener un hijo con síndrome de Down”), y unos pocos sugieren el aborto (“si están considerando interrumpir el embarazo, yo apoyaría esa opción”), o darlo en adopción (“hay muchas personas por ahí que lo adoptarían”).

El mundo de los hermanos no termina aquí. Es enormemente rico, complejo y variado. Evoluciona conforme las edades avanzan en todos: los padres, el hijo con síndrome de Down, sus hermanos. Las necesidades y situaciones de unos y otros varían a lo largo de la vida, y son diferentes entre las diversas familias. El artículo de la experimentada psicóloga y terapeuta familiar M<sup>a</sup> del Mar García Orgaz (2016) sobre los sentimientos de los hermanos a lo largo de su desarrollo abarca con sensibilidad y acierto todos estos aspectos.



## DIAGNÓSTICO PRENATAL

---



Cuanto venimos comentando hasta aquí alcanza su clímax al afrontar la realidad del diagnóstico prenatal del síndrome de Down. El cribado sistemático durante el embarazo a todas las madres, recomendado por las Sociedades profesionales, los métodos cada más precisos y no invasivos de posible diagnóstico —pese a sus limitaciones con frecuencia ocultadas— ha disparado el número de diagnósticos intrauterinos. Ha aumentado de manera global la incidencia de embarazos de fetos con síndrome de Down, debido al incremento de la edad de las madres a la que deciden tener hijos; no así la incidencia de nacimientos vivos, debido a un fuerte incremento en el número de abortos voluntarios, que en algunos países su incidencia supera el 90%. Es decir, la difusión del diagnóstico precoz ha hecho aumentar la incidencia de abortos.

En el contexto de esta presentación, cabe preguntarse qué papel juega el profesional sanitario ante esta situación real. Como se ha comentado anteriormente, son numerosas las voces que acusan a dicho profesional de esta tendencia porque —afirman— muchos de ellos

muestran un sesgo negativo sobre el síndrome de Down que lo transmiten a los padres, a los que recomiendan —o incluso presionan— la eliminación de su hijo (Amor Pan, 2009; Miller y Levine, 2013). En opinión del autor, la opinión de la clase sanitaria queda inmersa y enmarcada en la extendida opinión de toda la sociedad; pero es cierto que, en ese momento crítico del diagnóstico precoz, la figura, opinión y actuación del profesional sanitario adquieren la máxima representación de la sociedad en ese encuentro único entre médico y paciente.

Se dice y se repite que la decisión de las madres:

- 1) ha de ser libre,
- 2) ha de tomarse después de estar bien informada.

La realidad vivida es que con frecuencia ni es libre, ni ha estado bien informada, porque la presión eugenésica de la sociedad para suprimir el síndrome de Down mediante el recurso al aborto parece incontenible, fomentada a su vez por organizaciones supranacionales políticas e industriales. En esas condiciones, el mundo del síndrome de Down mira con asombro y enorme preocupación el extraordinario daño que se está ocasionando a los millones de personas con síndrome de Down, cuando éstas, cada vez más conscientes y responsables de su propia vida, están recibiendo por todos los lados el mensaje de que su vida no vale la pena, que es mejor que no hubieran nacido. Son personas que, con su esfuerzo y el de sus familias y educadores, están encontrando su propio espacio y están aportando a la sociedad inmensos beneficios derivados de su personalidad y su trabajo. Si algo necesita una persona con discapacidad intelectual es disfrutar de su autoestima para reafirmar y reforzar su identidad y dignidad. El mensaje que ahora reciben a través de la cultura del aborto destroza directamente toda capacidad de reacción positiva por su parte.

## ¿QUÉ DEBE HACER LA PROFESIÓN SANITARIA EN ESTAS CIRCUNSTANCIAS?

---

Poner de su parte todos los medios para que la decisión que las madres tomen ante el diagnóstico prenatal **sea realmente libre y bien informada.**

El problema ha sido bien recogido por la revista *AMA Journal of Ethics* que, en su número de abril de 2016, incluye un artículo de Schwartz (médica residente de Pediatría) y Vellody (profesor asociado de Pediatría), dos personas que tienen un hermano con síndrome de Down. En su artículo narran un caso práctico que después comentan y analizan. Por su interés, ofrezco la traducción del texto completo, que puede ser descargada también en la versión española de la página <http://www.down21.org/revista-virtual/revista-virtual-2016/1719-revista-virtual-agosto-2016-numero-183/2969-resumen-del-mes-agosto-2016.html>.

### **La narración**

*Amelia, estudiante de tercer año de Medicina que está haciendo sus prácticas en obstetricia y ginecología, pasa un día en una clínica de abortos de la universidad. Después de haber visto a varias pacientes y observado un par de técnicas, el médico de prácticas, Dr. K, entrega a Amelia una historia con la información de base, y una hoja con una lista sobre la información que debe recabar, y le da instrucciones: "Amelia, por favor entérate de la historia de la paciente y mira a ver qué preguntas quiere hacer sobre la técnica".*

*Lo primero que Amelia observa cuando abre la historia son las palabras "trisomía 21". Conoce muy bien lo que significa porque, además de su formación médica, tiene un hermano adulto con síndrome de Down. Según va leyendo, ve que la mujer, Victoria, tiene 33 años y está embarazada de 12 semanas. Victoria ha luchado una larga batalla con su infertilidad porque tiene síndrome de Turner mosaico. Ha tenido siete abortos espontáneos pero sólo tiene un hijo en casa.*

*A las ocho semanas de gestación, le hicieron a Victoria una ecografía abdominal que mostró translucencia nucal. Posteriormente se le hizo una análisis de ADN fetal que indicó tener una mayor probabilidad de tener un niño con síndrome de Down. Amelia se pregunta qué tipo de asesoramiento recibió Victoria antes de acceder a la clínica de abortos, sobre todo porque no se le había hecho un diagnóstico real de que su hijo tuviera síndrome de Down, como por ejemplo biopsia de vellosidades coriónicas*

*o amniocentesis, y no había ningún dato en su historial de que hubiese pasado por una sesión de consulta genética.*

*Amelia respira hondo y llama al despacho de la habitación de la paciente. En el cuarto se encuentra bañada en lágrimas, sentada y sosteniendo sus manos en las de su marido. Cuando Amelia pregunta a Victoria sobre su historial, ella explica: “estábamos tan felices de estar de nuevo embarazada después de haber perdido tantos hijos. Fue devastador saber sobre el síndrome de Down. Es que... no nos podemos ni imaginar echar toda esa carga en nuestra familia”.*

*Amelia responde: “Siento mucho que hayan tenido que pasar por todo eso. Espero que le pueda ofrecer el apoyo que necesita”. Y sigue: “¿Piensa que ha recibido toda la información adecuada sobre el síndrome de Down?”. Victoria lo niega, con sus lágrimas rodando por las mejillas; su marido mira al suelo.*

*Victoria cree que el test de ADN libre de células es un diagnóstico de síndrome de Down; esto preocupa a Amelia, especialmente porque parece que no ha recibido ningún asesoramiento. Le preocupa también que la decisión de abortar de Victoria y su marido pueda no haber sido bien informada. Amelia se siente en la obligación de hablar abiertamente en favor de la población con síndrome de Down, tan frecuentemente subestimada y subvalorada. Se pregunta si hablar con el Dr. K, Victoria y su marido sobre sus preocupaciones, y se pregunta qué les podrá decir.*

## **Comentarios**

*En 2007, el American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) recomendó que a todas las mujeres embarazadas, con independencia de la edad, se les ofreciera pruebas de presunción y diagnóstico del síndrome de Down (1). Se puede sospechar el síndrome de Down prenatalmente mediante análisis serológico, pero el diagnóstico se hace de manera definitiva mediante biopsia de vellosidades coriónicas o de amniocentesis. Esta diferencia entre presunción y diagnóstico es aplicable igualmente al test de ADN que, si bien es más preciso, es todavía considerado como test de presunción (2). Estos test ofrecen información sobre la probabilidad de una condición potencial pero*



*no determinan si esa condición está presente ni su gravedad. Por tanto, para los pediatras y médicos generales y eventualmente, con la llegada de nuevos test de prevención, para los obstetras que hayan de comunicarse de manera eficaz con los padres, son esenciales dos cosas: comunicar estos puntos y clarificar que la identificación de la trisomía 21 de ninguna manera es un pronóstico sobre el recién nacido con síndrome de Down ni sobre la calidad de vida de ninguno de los miembros de la familia.*

*Como sucede con cualquiera de las decisiones médicas importantes que impliquen valoración y probabilidades del riesgo, el elegir sobre cómo proceder con un embarazo ante un diagnóstico inesperado exige que al paciente se le proporcione información concreta y objetiva sobre la condición del feto y sobre los potenciales problemas. Esta información ha de estar libre de juicios de valor de forma que las pacientes tomen sus decisiones basadas, tanto como sea posible, en sus propios valores y deseos. Y lo más importante, los médicos han de dejar aparcadas sus opiniones personales y han de respetar la autonomía de la paciente.*

### **El problema de los sesgos**

*En este relato, vemos a Victoria y su marido desconsolados por causa de los resultados del reciente test que indicaba una alta probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down, y su decisión sobre la terminación del embarazo. Para asegurar que Victoria tomara una decisión informada que expresara sus valores, sus médicos están obligados a ofrecerle información concreta y actualizada sobre el síndrome de Down libre de sesgos hasta donde sea posible. Esto significa presentar todas las opciones posibles, incluidas el mantener el embarazo, iniciar los trámites de adopción del niño, o terminar el embarazo. Si bien la autonomía de Victoria le permite elegir entre varias salidas para su embarazo, no podría tomar una decisión informada, y su autonomía se vería coartada si recibió una información sesgada por parte de sus médicos.*

*Cómo los clínicos manejan el sesgo es una consideración importante en este y similares casos. La conducta de los clínicos puede en ocasiones chocar con el estándar ético propio de los*

*médicos que han de mostrar su respeto por la autonomía de sus pacientes. Una encuesta anónima a casi 500 médicos que ofrecían una diversidad de pruebas prenatales mostró que el 23 por ciento urgía la terminación del embarazo y el 14 por ciento urgía la continuidad del embarazo (3). Esta estadística sugiere que muchos médicos se basan de forma prominente en sus propios valores cuando analizan las opciones médicas de sus pacientes en esta clase de situación.*

*Sin duda, si un médico en este caso fuese a usar la palabra “carga/peso”, por ejemplo, a la hora de pronosticar sobre la calidad de vida de los padres de un hijo con síndrome de Down, este sería un ejemplo de un cierto modo de “sesgar” la comunicación de forma inapropiada, no ética, y reductora de la autonomía de la paciente. En nuestro caso, parece que Victoria no recibió información sobre lo que uno podría esperar en la vida de una persona con síndrome de Down. Parece también que no había recibido información sobre agencias de adopción que se especializan en atender a recién nacidos con necesidades especiales.*

*Además, no sabemos qué información recibió Victoria, si es que recibió alguna, sobre el propio método de interrupción, que no carece de riesgo, o qué esperar mientras se recupera del aborto. Es crucial para su médico mostrarle que el aborto no es la única opción aceptable para Victoria. Con independencia de la opinión personal del médico, la decisión de Victoria no tendría que estar dirigida por el médico en modo alguno. El asesoramiento apropiado, por ejemplo, no debería incluir expresión alguna que mostrara un juicio de valor sobre el síndrome de Down como diagnóstico, ni sugerir que una decisión sobre el embarazo fuera éticamente superior a otra.*

### **Reglas para un buen asesoramiento**

*En nuestro caso, no quedó claro qué asesoramiento, si es que hubo alguno, recibió Victoria previamente a la actual situación. Ella parecía haber llegado a la clínica de abortos sin conocer las opciones disponibles, e incluso sin recibir un claro diagnóstico. La sospecha de Amelia de que Victoria no había recibido asesoramiento adecuado pudo ciertamente ser correcta, porque demasiadas mujeres que han tenido niños con síndrome de Down*

*comunican su insatisfacción por la información y apoyos que reciben tras recibir el diagnóstico (4).*

*El intento de Amelia por descubrir si Victoria había recibido alguna información sobre el síndrome de Down ofrece poco. Acierta en ponderar algunas cuestiones. ¿Fue la información adecuada y estaba actualizada? ¿Se le ofreció a Victoria contactos con un grupo local de apoyo para familias con hijos con síndrome de Down, para que recibiera más información? En caso de haber recibido esa información, ¿qué preguntas sobre el síndrome de Down tiene en ese momento? ¿Se le ha dado la oportunidad de reunirse personalmente con un profesional conocedor del síndrome de Down al que pudiera plantear esas preguntas?*

*Hay múltiples ocasiones en las que Victoria podía haber recibido asesoramiento prenatal: quizá en el momento de la primera ecografía o, sin duda, al recibir el resultado del test de ADN, aun cuando este test no tenga valor diagnóstico. Mucho antes de verse sentada esperando en la clínica abortiva, podía haberse entrevistado con un asesor genético, un especialista en síndrome de Down, o posiblemente, con un padre de un niño con síndrome de Down. En cambio, se encuentra ahora en el punto en el que el momento de un buen asesoramiento puede haberse omitido. Pero no es demasiado tarde para Amelia el proponer la importancia de esas oportunidades.*

### **¿Qué debería decir Amelia, si es que debiera decir algo?**

*Tampoco Amelia debe implicarse en intentos de convencer a la paciente que tome la decisión que a Amelia le parece la mejor. Los deseos de Amelia de ser una defensora de los que tienen síndrome de Down son encomiables e importantes. Las dos autoras de este comentario empatizan con la situación de Amelia. Las dos tenemos hermanos con síndrome de Down que han influido sobre muchas vidas de formas importantes. Sin embargo, la inclinación de Amelia por “hablar en favor de” esta población ha de ser atemperada recordando que el análisis del asesoramiento debe enfocarse siempre sobre los objetivos de la paciente y su familia y no sobre los valores del médico. Sería poco ético que Amelia empujara a Victoria en uno u otro sentido.*

*Amelia tiene una oportunidad como estudiante de medicina para hacer llegar sus preocupaciones a su médico mentor. Aunque esto puede resultar difícil, es importante. Es razonable que Amelia comparta sus preocupaciones con su médico mentor, no sólo porque el Dr. K es su director, sino también porque el Dr. K podría no haberse dado cuenta que Victoria no había recibido un asesoramiento adecuado. El Dr. K podría entonces demostrar a Amelia cómo aconsejar a una paciente, incluso en esta etapa tan tardía en el proceso de toma de decisiones de Victoria.*

*Debe observarse que, incluso si Amelia o el Dr. K se la ofrecen, Victoria tiene la opción de renunciar a más asesoramiento y análisis sobre el riesgo y el diagnóstico. Sin embargo, si Victoria desea discutir más estos aspectos, debería proporcionársele la información que le ayude a tomar una decisión informada. Aunque podría ser apropiado para Amelia preguntar a Victoria si quería más información o desearía hablar con alguna otra persona sobre las probabilidades de diagnóstico del síndrome de Down, Victoria tiene el derecho a elegir cuál es la información que le gustaría escuchar. En ningún momento de las consultas clínicas sobre su embarazo debería Victoria verse forzada a discutir sobre el diagnóstico potencial o las opciones de su embarazo contra su voluntad.*

*Incluso si rehusara el asesoramiento, Victoria mantiene el derecho a elegir las direcciones a seguir en su embarazo que mejor se ajustan con los objetivos y valores de su propia familia. Nuestro papel como médicos es simplemente ofrecer a las pacientes y sus familias una información que puedan utilizar para tomar sus propias decisiones, sin influirles con o sin intención.*

### **Bibliografía del artículo de Schwartz Y Vellody:**

(1) ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG practice bulletin no. 77: Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007;109(1):217-227. (2) American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Committee opinion no. 640: Cell-free DNA screening for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2015;126(3):e31-e37. (3) Wertz DC. Drawing lines: notes for policymakers. En: Parens E, Asch A, eds. *Prenatal Testing and Disability Rights.* Washington, DC: Georgetown University

Press; 2000:261-287. (4) Skotko B. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*. 2005;115(1):64-77.

## EL MENSAJE DE UNA MADRE: ¿UN MUNDO SIN SÍNDROME DE DOWN?

---

Sally Philips es una actriz bien conocida en el Reino Unido por sus papeles en las películas Bridget Jones (como Shazza, la mejor amiga de Bridget) y Miranda (como Tilly, la antigua amiga de Miranda en la escuela). Tiene la habilidad de hacer comedia de la vida, incluida la suya, y no tiene reparo en hacer bromas de sí misma o de su familia. Por supuesto, mostrar que uno puede llevar una vida familiar normal (porque ¿qué es eso en cualquier caso?) con un hijo con síndrome de Down, es uno de los puntos principales que Sally muestra en un documental que ha protagonizado para la BBC2, titulado: “¿Un mundo sin síndrome de Down?”.

Sally se pregunta:

*—¿Deseáis realmente eliminar esta comunidad de personas —40.000— en el Reino Unido? Disponemos del test más caro de detección del síndrome de Down y tenemos la capacidad de interrumpir el embarazo hasta el momento mismo del parto. Pero no se aprecia indulgencia alguna para el punto de vista de la otra parte. No se ha consultado a las familias de las personas con síndrome de Down. Tampoco son consultadas las propias personas con síndrome de Down. Jamás ha habido un debate ético sobre estas cuestiones.*

*Mi preocupación es que vamos como sonámbulos hacia un mundo en el que podríamos eliminar el síndrome de Down. ¿Es eso lo que deseamos realmente? Hay una pregunta a la que me he tenido que enfrentar toda mi vida y que siempre me ha molestado; se me pregunta: «¿Lo sabías...?».*

*Pero lo que más odio es cuando se me pregunta: «¿Es que no sabías...?».* Dando a entender que, si lo hubiera sabido, seguramente habría abortado. Y eso es lo que realmente me preocupa.

*En un sistema en que todos analizan y donde sabes a las 10 o 12 semanas, con una certeza del 99%, si tu hijo engendrado tiene síndrome de Down (cuidado con los falsos positivos), resulta que hemos llegado al punto en que, si decides tener el bebé, “es falta tuya”. Hemos saltado imperceptiblemente a una situación en la que la mujer se encuentra bajo la presión social de terminar el embarazo. ¿A dónde nos lleva esto? Si decides tener tu hijo, ¿por qué ha de ayudarte el gobierno? Al fin y al cabo, tú lo elegiste. ¿Por qué han de ayudarte los demás?*

*Nos estamos acercando ya mucho a esa actitud. Existe ya una clase nueva de discriminación perversa hacia la gente con discapacidad: la idea de que son unos mangantes. ‘¿Por qué han de robar de mis impuestos?’. En esas circunstancias, ¿quién, entonces, desearía tener un hijo?*

Quizá sea el momento de hacerse unas preguntas. ¿Llegará el día en que un hijo tuyo te lleve a los tribunales porque, sabiendo que un nuevo embarazo tuyo dio positivo, aceptaste mantenerlo, y él ahora tiene que “cargar” con su hermano? ¿O que sea tu propio hijo con síndrome de Down quien, adecuadamente “asesorado”, te acuse de haberle dejado nacer y ahora haya de vivir con sus limitaciones?

## ¿QUÉ APORTAN LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN?

---



Son literalmente miles los testimonios publicados por quienes han estado relacionados con personas con síndrome de Down —familiares, profesores, patronos laborales, cuidadores— acerca de los valores y beneficios que ellas les han aportado. Muchos de tales testimonios se refieren a los cambios que les han suscitado en su sentido de la vida, sus sentimientos, sus juicios o incluso su conducta.

No quisiera, sin embargo, caer en la postura maniquea de negar toda la problemática inherente al síndrome de Down. Si hasta aquí he destacado la vertiente positiva de los logros alcanzados al culminar la primera veintena del siglo XXI lo he hecho para forzar un giro radical en la contemplación y prejuicios que la sociedad tiene —y la clase sanitaria como parte sustancial de ella— sobre estas personas. El síndrome de Down conlleva problemas reales, la mayoría de ellos tratables, pero en ocasiones —las menos, ciertamente— provocan enorme sufrimiento. El crecimiento de la persona, como el de cualquier otra, supone esfuerzo y trabajo por parte de las personas que le rodean y cuidan.

En último término, la vida del adulto con síndrome de Down viene encuadrada por las siguientes coordenadas (Flórez et al., 2015, p. 332):

- a) Su identidad personal: incluye la evolución natural de su biología personal, la salud, la evolución de su entramado cerebral; en definitiva, la realidad de su propia trisomía que nunca desaparece.
- b) Las características del proceso de formación y los objetivos conseguidos. Vienen condicionados por los recursos formativos y contextuales de los que se ha beneficiado durante el período de formación: los familiares, los escolares, los comunitarios.
- c) Las peculiaridades personales y sociales con las que se enfrenta en la etapa adulta y las disponibilidades de que gozará. Incluyen las oportunidades de una oferta de trabajo, la naturaleza de la vida social y afectiva dentro de su comunidad, las posibilidades de desarrollar sus aficiones.

Pero hay que ir más allá. Al prolongarse su vida, al incrementarse su formación, sus capacidades y su estilo autónomo de vida, contribuyen como cualquier otro ciudadano a enriquecer la convivencia de su comunidad: reciben y dan. Cada uno en función de su capacidad.

Voy a dar un paso más. Voy a terminar este folleto con palabras prestadas de un psicólogo y educador que posee amplia experiencia en su trato con personas con síndrome de Down, Emilio Ruiz. Su último libro "Todo un mundo de emociones. Educación emocional y bienestar en el síndrome de Down" (Ruiz Rodríguez, 2016) termina con un capítulo titulado "Tenemos tanto que aprender". Copio de él algunos de sus contenidos.

*Observando a las personas con síndrome de Down, niños, jóvenes y adultos, se comprueba que la mayoría actúa de una manera coincidente, que parece fruto de alguno de esos genes específicos que contiene el cromosoma 21 triplicado y, por tanto es patrimonio exclusivo de ellas. Su forma de ser y de estar en el mundo conlleva un estilo propio, caracterizado por esos comportamientos distintivos que los demás necesitamos aprender pero ellos dominan de serie. Quizás esas virtudes, esos valores, esas habilidades, esas potencialidades, sean intrínsecas al síndrome de Down, cuando la mayor parte de las personas con esta trisomía las poseen, y ni siquiera tengan ningún mérito por contar*



*con ellas. ¿Quién sabe? Lo cierto es que los demás no nacemos con esas habilidades y necesitamos que alguien nos las enseñe. Y ¿quién mejor que los expertos en un tema para aprender de sus enseñanzas? Las personas con síndrome de Down aprenden muy bien por imitación, observando lo que los demás hacen. Ahora es nuestro turno, escuchemos, observemos su mensaje. Fijándonos en ellos podremos seguir estos principios que, con seguridad, nos ayudará a hacer nuestra vida un poco más llevadera.*

1. Acepta a cada uno como es y respeta a quien es diferente.<sup>1</sup>
2. Ama a la vida.
3. Disfruta de lo cotidiano.
4. Ama de forma desinteresada.
5. Sintoniza con los sentimientos de los demás.
6. Vive el presente.
7. Ve despacio, no tengas prisa.
8. Ten paciencia.
9. Sé constante.
10. Disfruta de la música y baila.
11. Aprecia el silencio.
12. Valora los pequeños logros.
13. No compitas, colabora.
14. Agradece lo que tienes.
15. Muéstrate tal y como eres.

---

<sup>1</sup>En su original, el autor E. Ruiz glosa y explica cada uno de estos comportamientos y valores observados en la población con síndrome de Down.

16. Rodéate de personas positivas.

17. Tolera la frustración

18. Sonríe

*¿Por qué no intentamos aprender de ellos? En lugar de inculcarles los valores que priman en nuestra sociedad actual, como la competitividad, la ambición, la prisa o el interés, ¿por qué no nos empapamos de todos esos valores que atesoran las personas con síndrome de Down: paciencia, perseverancia, benevolencia, bondad, humildad, afabilidad, tranquilidad, lentitud, orden, minuciosidad, buen humor, afabilidad, afecto, ternura, simpatía, naturalidad, espontaneidad, amistad, compañerismo, lealtad confianza, honestidad, responsabilidad, amor desinteresado e incondicional?...*

*Las personas con síndrome de Down constituyen un grupo en vías de extinción ya que, en los países autodenominados desarrollados, cada vez nacen en menor proporción, en función del mal llamado aborto terapéutico. Si este grupo de seres humanos desaparece, corremos un serio peligro de que muchos de los valores, de las actitudes, de los principios que ellos representan y de los que son modelo viviente, se extingan también con ellos. Si faltan, el mundo saldrá perdiendo y las generaciones venideras quizá nos echen en cara el despropósito de nuestra actuación, pues desaparecerá esa fuente de conocimiento. En nuestras manos está el poner los medios para poder seguir aprendiendo y seguir disfrutando de su compañía y de sus enseñanzas.*

# 7

## CONCLUSIÓN

---



En realidad, todo se resume en la necesidad de cambiar la mirada. No se niegan los problemas médicos que pueden sobrevenir, casi lo único que se nos ha enseñado durante la carrera y el posgrado de nuestros estudios sanitarios, sino en aceptar la necesidad de ampliar nuestro horizonte, comprometiéndonos a reconocer los progresos alcanzados en la formación y calidad de vida de las personas con síndrome de Down. Sólo así podremos entregar a las familias una información cabal, actualizada, objetiva, que les permita afrontar con esperanza la crianza del hijo que acaba de nacer, o tomar una decisión justamente bien informada sobre el hijo que acaban de concebir.



## BIBLIOGRAFÍA

- Amor Pan, J.R. (2009). Informar no es persuadir: la opción del aborto eugenésico. *Revista Síndrome de Down*, 26: 16-25.
- Buckley, S.J. (2010). Health research, the needs of persons with Down syndrome. En *International Review of Research in Mental Retardation* (Urbano, R.C. ed.), Volumen 39: 297-306. En español: *Revista Síndrome de Down* (2011), 28: 27-33.
- Dogan, D.G., Kutluturk, Y., Kivilcim, M., Canaloglu, S.K. (2016). Communication skills of residents to families with Down syndrome babies. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 114: 521-525.
- Flórez, J. (1988). Cuidados médicos de las personas con síndrome de Down. En: *Síndrome de Down: Avances en Acción Familiar* (Flórez, J. & Troncoso, M.V., eds.). Fundación Síndrome de Down de Cantabria, Santander. p. 33-63.
- Flórez, J., Garvía, B., Fernández-Olaria, R. (2015). *Síndrome de Down: Neurobiología, neuropsicología, salud mental*. Fundación Iberoamericana Down21 y CEPE Editorial, Madrid. 528 pág.
- García Orgaz, M.M. (2016). Los sentimientos de los hermanos con discapacidad intelectual o del desarrollo. *Revista Virtual Down21*. <http://www.down21.org/revista-virtual/revista-virtual-2016/1715-revista-virtual-abril-2016-numero-179/2923-articulo-profesional-mes-de-abril-2016.html>
- Korenberg, M.J., Page-Christiaens, G.C.M.L., van den Bout, J., Mulder, E.J.H., Visser, G.H.A. (2007). Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*, 196, p149e1-149e11.
- Lawson, K.L., Carlson, K. Shynkaruk, J.M. (2012). The portrayal of Down syndrome in prenatal screening information pamphlets. *Journal of Obstetrics & Gynaecology Canada*, 34: 760-768.
- Paul, M.A., Cerdá, J, Correa, C., Lizama, M. (2013). ¿Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down? *Revista Médica de Chile*, 141: 879-886.
- Philips, S. Entrevista en: <http://www.down21.org/revista-virtual/revista-virtual-2016/1723-revista-virtual-noviembre-2016-numero-186/2999-entrevista-mes-de-noviembre-2016.html>.
- Ruiz Rodríguez, E. (2016). *Todo un mundo de emociones. Educación emocional y bienestar en el síndrome de Down*. CEPE Editorial, Madrid. 358 pág.

- Schwartz, E., & Vellody, K. (2016). Prenatal risk assessment and diagnosis of Down syndrome: Strategies for communicating well with patients. *AMA Journal of Ethics*, 18: 359-364.
- Sheets, K.B., Best, R.G., Brasington, C.K., Will, M.C. (2011). Balanced information about Down syndrome: What is essential? *American Journal of Medical Genetics: Part A*, 155: 1246-1257.
- Skotko, B., & Canal, R. (2005). Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. *Mental Retardation*, 43: 196-212. En español: Skotko, B., & Canal, R. (2004). Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 21: 54-71.
- Skotko, B.G., Levine, S.P., Goldstein, R. (2011a). Self-perceptions from people with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 155: 2360-2369.
- Skotko, B.G., Levine, S.P., Goldstein, R. (2011b). Having a brother or sister with Down syndrome: Perspectives from siblings. *American Journal of Medical Genetics Part A*: 155: 2348-2359.

## 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

### Colección RECURSOS

- Síndrome de Down: lectura y escritura (sólo en versión electrónica). M.V. Troncoso, M. del Cerro
- Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down: Una guía para comprender y evaluar sus cualidades y problemas emocionales y conductuales .D. McGuire, B. Chicoine
- 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.)

### REVISTAS

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

### PÁGINAS WEB

- [www.down21.org](http://www.down21.org)
- [www.downciclopedia.org](http://www.downciclopedia.org)
- [www.sindromedownvidaadulta.org](http://www.sindromedownvidaadulta.org)

# JESÚS FLÓREZ

## Síndrome de Down

### Comunicar la noticia: El primer acto terapéutico

Comunicar a unos padres la concepción o el nacimiento de un hijo es una tarea inenarrable. Comunicarles que el hijo que han concebido o que les ha nacido tiene una discapacidad, por ejemplo el síndrome de Down, se convierte en una responsabilidad de absoluta trascendencia. No es sólo comunicar. Es volcar en esos padres toda la ternura, firme y responsable a la vez, del profesional que, además de informar, se convierte en consejero y amigo.

Las páginas que aquí se exponen no son expresión de un bienintencionado y sentimental buenismo. Forman parte de lo que hoy llamamos formación basada en la evidencia. Al servicio de toda la clase sanitaria.

¿Qué nos dicen y reclaman los padres? ¿Podemos comunicar mejor la noticia? ¿Qué nos dicen y reivindican las personas con síndrome de Down? ¿Qué nos enseñan y qué aportaciones ofrecen a nuestra sociedad?

Jesús Flórez (Madrid, 1936), doctor en Medicina y Cirugía (España), doctor en Farmacología (USA) y catedrático retirado de Farmacología en la Facultad de Medicina de la Universidad de Cantabria, es asesor científico de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria y presidente de la Fundación Iberoamericana Down21. Dirige las páginas web [www.down21.org](http://www.down21.org), [www.downciclopedia.org](http://www.downciclopedia.org), [www.sindromedownvidaadulto.org](http://www.sindromedownvidaadulto.org) y la Revista Síndrome de Down ([www.revistadowncantabria.com](http://www.revistadowncantabria.com)).

Patrocinadores:

