

REACCIÓN DE LOS PADRES ANTE LA COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE UN HIJO CON SÍNDROME DE DOWN.

Angélica Luna Contreras Calderón (1), Andrea Rodríguez (1), María Vega (1) María Angelina Lacruz-Rengel (2), Janeth Calderón (3), Francisco Cammarata-Scalisi (4)

Recibido: 9/4/2014
Aceptado: 1/6/2014

RESUMEN

El síndrome de Down es una entidad clínico-genética cuyo impacto familiar tiene su origen desde la notificación del diagnóstico. La manera como se imparta esta noticia y el afrontamiento por parte de los padres pueden definir la aceptación del niño con esta condición.

Objetivo: Evaluar las circunstancias de notificación del diagnóstico del síndrome de Down y precisar las actitudes, reacciones, conocimiento y preocupaciones de los padres, en relación a la condición de su hijo.

Pacientes y Métodos: Se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal, en el cual se aplicó una encuesta validada previamente por expertos, a 30 padres cuyos hijos presentan el diagnóstico de síndrome de Down.

Resultados: El diagnóstico de síndrome de Down se realizó en etapa postnatal en 93,33% de los casos. El escenario de comunicación del diagnóstico fue en un ambiente tranquilo y privado en 86,67%, con participación de las madres con bebé en brazos en 76,67%. Ante la noticia, se identificó 60% de apoyo de la pareja y 66,67% del grupo familiar.

Discusión y conclusión: La notificación del diagnóstico del síndrome de Down a los padres cumple en la mayoría de los casos con las condiciones ideales descritas en la literatura. Se debe promover el diagnóstico prenatal en aquellas embarazadas con riesgo de tener hijos con síndrome de Down, para que se promueva una aceptación temprana y lograr el apoyo familiar y médico adecuado

Palabras clave: Síndrome de Down, Diagnóstico, Comunicación, Padres, Familia.

PARENT'S REACTION TO THE COMMUNICATION OF THE DIAGNOSIS OF A CHILD WITH DOWN SYNDROME.

SUMMARY

Down syndrome is a clinical and genetic entity whose family impact originates from the notification of the diagnosis. The way in which this notice takes place and coping by parents can define the acceptance of children with this condition.

Objective: To evaluate the circumstances of notify the diagnosis of Down syndrome and clarify the attitudes, reactions, knowledge and concerns of parents regarding their child's condition.

Patients and Methods: A descriptive, observational and transversal study, in which a poll previously validated by experts was, applied 30 parents whose children have diagnosis of Down syndrome.

Results: The diagnosis of Down syndrome was performed in postnatal stage in 93,33% of cases. The communication scenario of diagnosis was in a quiet and private environment in 86,67%, with participation of mothers with baby in arms in 76,67%. At the notice were identified 60% of partner support and 66,67% of the group family.

Discussion and conclusion: Notification diagnosis of Down syndrome to parents comply in most cases with the ideal conditions described in the literature. Should promote prenatal diagnosis in those pregnancies at risk of having children with Down syndrome, early acceptance to be promoted and achieve family support and adequate medical.

Key Words: Down syndrome, Diagnosis, Communication, Parents, Family.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD, OMIM 190685) es una alteración clínico-genética, producida por un cromosoma extra en el par 21, presentando 47 en lugar de los 46 normales (1). El único factor de riesgo hasta ahora documentado es la edad

materna avanzada, el cual se incrementa notablemente a partir de los 35 años (2). El SD es la alteración cromosómica más viable y con frecuencia puede ser diagnosticada en primera instancia en base del conjunto de sus rasgos clínicos (3). Según el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, la incidencia en nuestro país es de 1,49 por 1.000 y en Latinoamérica de 1,88 por 1.000 nacidos vivos, estudio que evidencia una tendencia al aumento de este trastorno en la región (4).

Al nacer un niño, se conjugan una serie de elementos biológicos, psicológicos y sociales que hacen que este momento esté lleno de grandes expectativas. El parto y el alumbramiento son momentos de gran ansiedad por el riesgo a que se someten la madre y el hijo, sin embargo para los padres esto tiene una grata recompensa que es el nacimiento de un niño saludable. Muchas veces esta recompensa no es la esperada, viéndose afectada por el diagnóstico de una alteración congénita (5). Cuando una familia recibe la información que el niño que espera o al momento de nacer presenta el SD, se

1. Estudiante del Quinto Año de Educación Media. U.E. Teresa Titos. Mérida.
2. Pediatra Puericultor. Profesor del Departamento de Puericultura y Pediatría. Universidad de Los Andes. Servicio de Neuropediatría. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes. Mérida.
3. Pediatra Puericultor. Pediatra del Ambulatorio Urbano III Venezuela. Profesor invitado del Departamento de Puericultura y Pediatría. Universidad de Los Andes. Mérida.
4. Profesor Asistente de la Unidad de Genética Médica. Departamento de Puericultura y Pediatría. Universidad de Los Andes. Mérida, Venezuela.

3er lugar trabajo Libre Jornadas Andinas de la SVPP. San Cristóbal Táchira 2013.

Autor correspondiente: Janeth Calderón. E-mail: janethcalde@hotmail.com

puede afectar la estabilidad de la pareja, como el de su entorno familiar. Por otra parte, el estado de salud del niño, puede alterar este importante período, por lo que el equipo de salud perinatal debe elaborar anticipadamente las estrategias que faciliten y refuercen, al momento del diagnóstico, el apego y la vinculación afectiva, especialmente luego del parto (6). Es fundamental emplear un lenguaje adecuado al momento de impartir alguna información y respetar las etapas por las cuales atraviesan los padres, cuando su niño nace visiblemente distinto de los demás, pues ello influye inevitablemente en la capacidad de integración en la familia y en la sociedad.

Torres et al (7) investigaron la percepción de las madres referente al contenido de la información del diagnóstico de SD desarrollado en la Universidad Federal do Río Grande do Norte, en Brasil. A través de un cuestionario semi-estructural se encontró que 90% de las madres recibieron el diagnóstico de SD después del parto y fueron comunicados por el médico pediatra en 75%. Este estudio concluyó que las madres perciben el diagnóstico de forma tardía, inadecuada e insuficiente, lo que generó sentimientos de negación, tristeza, ira, adaptación y reorganización. Por lo general, el diagnóstico posparto desencadena tensión, angustia y estrés, junto con shock, ira, e incluso miedo (8,9), por ende el procedimiento más adecuado es dar la noticia lo más pronto posible. El presente estudio pretende describir la percepción de los padres ante la comunicación y confirmación del diagnóstico de un hijo con SD en la Unidad de Genética Médica de la Universidad de Los Andes.

MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal, el cual se aplicó una encuesta a 30 padres de niños con diagnóstico clínico y citogenético de SD durante el período enero-marzo de 2013, evaluados en la Unidad de Genética Médica de la Universidad de Los Andes.

La encuesta presentó preguntas abiertas y cerradas, la cual fue validada por tres expertos en el área, siendo realizada previo consentimiento informado. Este instrumento permitió determinar datos como la edad materna y paterna al momento de concebir al niño con SD, procedencia y estrato socioeconómico según el método Graffar modificado por Méndez Castellano (10), antecedentes familiares con esta condición genética y datos inherentes a la percepción y actitud de la notificación del diagnóstico, así como el conocimiento y preocupaciones en relación a su hijo. Para el análisis descriptivo de las variables se utilizaron frecuencias absolutas y porcentajes.

RESULTADOS

Para el momento de la comunicación del diagnóstico las madres presentaron un rango de edad de 16 a 48y los padres de 18 a 60 años. La población encuestada fue proveniente del

estado Mérida en 70,00%, estado Táchira en 20,00%, estado Barinas 6,67% y región del Sur del Lago, estado Zulia en 3,33%. Desde el punto de vista socioeconómico de acuerdo con el método Graffar modificado por Méndez Castellano, la población se clasificó en estrato IV (pobreza relativa) en 40,00%, estrato V (pobreza crítica) en 23,33%, estrato II (clase media alta) en 16,67%, en estrato III (clase media) en 13,33% y en estrato I (clase alta) en 6,67% (Tabla 1). Solo en dos casos se indicaron un antecedente familiar con SD, de los cuales uno es un tío materno y el otro es un primo hermano paterno.

La comunicación del diagnóstico clínico de SD se realizó en 93,33% en la etapa postnatal y sólo en 6,67% en el período prenatal por estudio de amniocentesis. Se comunicó inmediatamente después del nacimiento en 20 casos, después del alta hospitalaria en 4 casos y en igual número mucho después del nacimiento. La comunicación fue hecha por personal médico en 100%, sin embargo sólo se realizó por personal médico especializado en 16,67%.

La comunicación del diagnóstico confirmatorio con estudio citogenético se realizó en 73,33% en reunión con el médico genetista. Las entrevistas para las notificaciones se realizaron en un ambiente privado y tranquilo acorde a la circunstancia en 86,67%, y de acuerdo a la apreciación parental se dedicó tiempo suficiente para la notificación del diagnóstico en 76,67% de los casos.

Las condiciones en las cuales se dio la noticia del diagnóstico clínico de SD, fue dada a la madre con su hijo en brazos en 76,67%, a ambos padres con su hijo en 16,67%, y madre con algún otro familiar y el hijo en 6,66%. La actitud del comunicador del diagnóstico fue percibido como colaborador y sensible en 53,33%, atento y comunicativo en 36,67% e indiferente o desinteresado en 10%.

Las actitudes de los padres ante la notificación del diagnóstico del SD se resumen en la (Tabla 2). Las preocupaciones de los padres con un hijo con SD, se relacionan sobre su salud en 33,33%, desarrollo educativo en 30%, aceptación social en 20% y su incorporación al ámbito laboral y profesional en el futuro en 16,67%.

DISCUSIÓN

Hasta el momento, el único factor de riesgo en la aparición del SD corresponde la edad materna avanzada (2), no obstante, esta entidad puede aparecer a cualquier edad. La mayoría de los encuestados recibieron el diagnóstico en la etapa postnatal. Bryant et al (11) recomendaron el diagnóstico prenatal independientemente de la edad materna, y Abdelmuktader et al (12) señalaron la preferencia que las madres deben ser informadas lo más tempranamente posible. De acuerdo a la Declaración del Consenso sobre el diagnóstico prenatal del SD (13) y Bryant et al (11) concluyeron que el diagnóstico temprano permitiría a los padres reunir más información, prepararse personalmente y a los familiares acoger el

Tabla 1. Edades, procedencia y estrato socioeconómico según el método Graffar modificado por Méndez Castellano de los padres encuestados.

Número	Edad Materna (años)	Edad Paterna (años)	Procedencia (estado)	Estrato socioeconómico
1	26	32	Mérida	IV
2	16	18	Mérida	V
3	45	52	Mérida	IV
4	48	53	Táchira	III
5	39	60	Mérida	IV
6	36	38	Mérida	I
7	27	32	Mérida	II
8	38	29	Táchira	II
9	39	45	Mérida	V
10	22	24	Táchira	IV
11	28	31	Mérida	IV
12	32	29	Mérida	II
13	45	51	Mérida	V
14	41	53	Mérida	IV
15	37	42	Táchira	IV
16	18	21	Barinas	III
17	22	27	Zulia	V
18	19	20	Mérida	IV
19	36	34	Mérida	III
20	34	36	Mérida	II
21	27	29	Barinas	IV
22	35	41	Mérida	V
23	41	43	Mérida	IV
24	37	39	Mérida	V
25	36	34	Mérida	II
26	36	43	Mérida	III
27	28	40	Mérida	I
28	37	42	Táchira	IV
29	44	49	Mérida	V
30	19	22	Táchira	IV

Fuente: Ficha de recolección de datos.

nacimiento del niño, recomendar el tipo y lugar apropiado para el parto, e incluso preparar al personal sanitario para que actúe en función de las necesidades del neonato.

Por su parte, las madres prefieren que la persona encargada de notificar el diagnóstico sea dada por un médico (12,13), tal como ocurrió en esta investigación. Según Krahnert et al (14) el diagnóstico debiera ser comunicado por un profesional que conociera a los padres, cuidando el ritmo de la conversación para que pueda ser seguido por los mismos.

Al analizar el escenario en el cual fue comunicado el diagnóstico clínico, la mayoría de las madres contaban con la presencia de su bebé en brazos, en ocasiones acompañada

Tabla 2. Actitudes parentales en relación a la notificación del diagnóstico del SD.

Actitud del receptor de la noticia		
	Nº	%
Aceptación	16	53,33
Negación	11	36,67
Indiferencia	3	10
Total	30	100
Emociones del receptor al conocer diagnóstico		
Aceptación	12	40
Temor	9	30
Angustia	8	26,67
Rabia	1	3,33
Total	30	100
Reacción de la pareja		
Negación	15	50
Aceptación	9	30
Indiferencia	6	20
Total	30	100
Actitud de la pareja		
Apoyo constante	18	60
Sin apoyo	12	40
Total	30	100
Reacción de resto de familiares ante la noticia		
Aceptación	20	66,67
Negación	6	20
Indiferencia	4	13,33
Total	30	100

Fuente: Ficha de recolección de datos.

por su pareja, como debiera ser fomentado. En la consulta se debe ofrecer información actualizada sobre el SD, resaltando los aspectos positivos, así como enfrentar los diversos problemas que se pueden presentar. Además, se enfrenta el duelo entre la idea del hijo deseado y

el hijo real y se encaran sentimientos de frustración, rabia y decepción, así como lo descrito por Skotko & Canal (15).

Ha sido comentada la actitud ineficiente y no profesional con la que se trasmite el diagnóstico de SD a los padres (7). Esta situación es contraria a la percibida por los encuestados, quienes consideraron la actitud del comunicador del diagnóstico como sensible y muy profesional, ajustadas a lo recomendado. Las actitudes y reacciones de los padres se deriva en parte, de la manera como se trasmite la noticia. Las informaciones inadecuadas agravan las conductas de afrontamiento y pueden generar concepciones erróneas. En cambio, una orientación adecuada y constructiva sobre la entidad, hacen que la inseguridad se reduzca y que las madres pasen a buscar

otras alternativas (7). Posterior a la comunicación del diagnóstico viene la etapa de adaptación en la cual, el apoyo de la pareja y la aceptación de la familiar es un factor determinante pues se está generando la vinculación con el niño (16).

Referente al estrato socioeconómico del grupo familiar, la población estudiada está compuesta por 63,33% por familias en estrato IV y V (pobreza relativa y crítica), en las cuales pueden presentarse menos expectativas para sus hijos. Por otra parte, las familias con mejores estratos tienden a planificar en forma más ambiciosa y concreta el desarrollo de sus hijos (17).

Dentro del proceso de duelo se alcanza la etapa de adaptación, el cual se comienzan a preguntar qué va a ser de su hijo, se exponen las preocupaciones de los padres, el cual se distinguen las asociadas a la salud y la atención pertinente, el desarrollo educativo desde edades tempranas y el soporte en centros de estimulación, y posteriormente la posibilidad de autogestión e inserción social y laboral (18).

Finalmente, el presente estudio permitió describir las circunstancias y características que rodean la notificación del diagnóstico de SD en la muestra estudiada. Se puntualiza la realización del diagnóstico lo más precoz posible que beneficia el afrontamiento positivo de los padres y favorece la atención médica pertinente para cada caso. Se debe por ello, preparar y sensibilizar al personal médico y especializado para proporcionar la información y el diagnóstico de esta como cualquier otra entidad genética de la mejor manera, y de esta forma sea asimilado de modo positivo por los padres. Esta información debe ser transmitida de forma comprensible, así como mostrarse abiertos a cualquier interrogante de los padres ante el proceso de notificación del diagnóstico.

REFERENCIAS

- 1.- Martínez A, Vitoria-Gasteiz. Síndrome de Down: Necesidades educativas y desarrollo del lenguaje. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco 1997[en línea]. [citado 12 enero 2013]; [aprox. 50 p]. Disponible en: http://www.hezkuntza.ejgv.euskadi.net/r43573/es/contenidos/informacion/dig_publicaciones_innovacion/es_neespeci/adjuntos/18_nee_110/110012c_Doc_EJ_sindrome_down_c.pdf
- 2.- Cammarata-Scalisi F, Da Silva G, Cammarata-Scalisi G, Sifuentes A. Historia del síndrome de Down. Un recuento lleno de protagonistas. *Can Pediatr* 2010; 34(3): 157-159.
- 3.- Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez E. Diagnóstico clínico del síndrome de Down basado en 11 rasgos. Análisis epidemiológico de la especificidad de los rasgos estudiados. *An Esp Pediatr* 1996;45(5):522-526.
- 4.- Bastidas M, Ariza G, Zuliani L. Síndrome de Down. Experiencia maternal de crianza: Entre alergias y tristezas. *Arch Venez Puer Ped* 2013;76(4):151-158.
- 5.- Romero R, Morillo B. Adaptación cognitiva en madres de niños con síndrome de Down. *An Psicol* 2002;18(1):169-182.
- 6.- Hedov G, Wikblad K, Annerén G. First information and support provided to parents of children with Down syndrome in Sweden: clinical goals and parental experiences. *Acta Paediatr* 2002; 91(12): 1344- 1349.
- 7.- Torres L, Maia E. Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* 2009; 80(1): 39-47.
- 8.- Skotko B. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics* 2005; 115(1):64-77.
- 9.- Tammentie T, Paavilainen E, Astedt-Kurki P, Tarkka MT. Family dynamics of postnatally depressed mothers – discrepancy between expectations and reality. *J Clin Nurs* 2004; 13(1): 65-74.
- 10.- Méndez Castellano H. Sociedad y Estratificación. Método Graffar-Méndez Castellano. Caracas: Fundacredesa 1994.
- 11.- Bryant LD, Murray J, Green JM, Hewison J, Sehmi I, Ellis A. Descriptive information about Down syndrome: a content analysis of serum screening leaflets. *Prenat Diagn* 2001; 21(12): 1057-1063.
- 12.- Abdelmuktader AM, Abdelhamed KA. Egyptian mothers' preferences regarding how physicians break bad news about their child's disability: a structured verbal questionnaire. *BMC Med Ethics* 2012; 13:14.
- 13.- Edwards JG, Ferrante RR. Declaración de consenso sobre el diagnóstico prenatal del síndrome de Down. *Rev Virtual Canal Down 21*. [en línea]. [citado 05 agosto 2014]; Disponible en: http://www.down21.org/web_n/index.php?option=com_content&view=category&id=352%3Aarticulo&layout=default&Itemid=169.
- 14.- Krahn GL, Hallum A, Kime C. Are there good ways to give 'bad news'?. *Pediatrics* 1993; 91(3):578-582.
- 15.- Skotko B, Canal R. Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 2004;21: 54-71.
- 16.- Rossel, K. Apego y vinculación en el síndrome de Down. Una emergencia afectiva. *Rev Ped Elec* 2004; 1(1): 3-8.
- 17.- Flores E, Gómez R. Necesidades y demandas de las familias con menores discapacitados. *Minusval*. 1999;120:26-28.
- 18.- Vallejo JD. Duelo de los padres ante el nacimiento de un niño con discapacidad. *Iatreia* 2001; 14: 1-9. [en línea]. [citado 05 de agosto 2014]; [aprox. 9 p]. Disponible en: <http://www.iatreia.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/viewFile/3805/3521>