

Declaración de consenso sobre el diagnóstico prenatal del síndrome de Down

Por Janice G. Edwards, Richard R. Ferrante

EN RESUMEN | Recientemente se han aireado las preocupaciones mostradas por parte de las organizaciones que abogan por la dignidad de las personas con síndrome de Down sobre el cribado y diagnóstico prenatal, particularmente en respuesta a los Boletines sobre Práctica nos. 77 y 88 emitidos por el American College of Obstetricians and Gynecologists. El Programa de Consejo Genético de la Universidad de Carolina del Sur (PCG-UCS) decidió que había llegado la hora de convocar a representantes de las organizaciones implicadas para discutir de forma abierta las percepciones y malentendidos sobre las pruebas prenatales en cuanto se relacionan con el síndrome de Down, con el propósito de identificar áreas de consenso sobre las que se pueda seguir elaborando. El documento que acompaña es el resultado de dos días de conversaciones y un testimonio de lo que puede ocurrir cuando el objetivo es explorar un terreno común para conseguir un bien superior.

HACIA EL ENTENDIMIENTO: LA COMPRESIÓN DEL CRIBADO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN DESDE LAS PERSPECTIVAS DE LOS PROFESIONALES DE LA SALUD Y DE LAS ORGANIZACIONES QUE ABOGAN POR LA DIGNIDAD DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

El Programa de Consejo Genético de la Universidad de Carolina del Sur y el Centro de Recursos para la Discapacidad de la misma Universidad acogieron una reunión de representantes de la National Down Syndrome Society (NDSS), National Down Syndrome Congress (NDSC), American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), American College of Medical Genetics (ACMG) y National Society of Genetic Counselors (NSGC), que tuvo lugar los días 16 y 17 de noviembre de 2008 en Columbia, Carolina del Sur. El objetivo de esta “Conversación para el Consenso” fue el de promover una mayor comprensión de la perspectiva de cada organización sobre el cribado y diagnóstico prenatal en lo que se refiere al síndrome de Down. Las discusiones en forma de mesa redonda mantenidas durante los dos días permitieron detectar los malentendidos e identificar áreas de consenso. Se identificaron algunas posibles colaboraciones y los representantes se reafirmaron en el valor de mantener la comunicación entre las organizaciones.

GANAR EN PERSPECTIVA: CLARIFICAR LOS MALENTENDIDOS

Los representantes de las cinco organizaciones identificaron varios aparentes malentendidos por parte del público, la comunidad que aboga por la dignidad de las personas con síndrome de Down y los profesionales de la atención sanitaria. A continuación se titulan de forma sencii-

lla los malentendidos, para pasar después a explicarlos con el fin de sustituir el malentendido por información correcta.

Malentendido 1: Los obstetras y ginecólogos recomiendan las pruebas prenatales con el fin de reducir el número de personas en la sociedad que tengan anomalías de nacimiento y problemas genéticos. El cribado genético prenatal y los tests diagnósticos son opciones que se ponen a disposición de las mujeres. Todos los padres desean información actualizada, completa y no sesgada por parte de sus profesionales sanitarios. Los obstetras y ginecólogos informan a las mujeres embarazadas sobre sus opciones, sin mostrar un interés específico en la elección que ellas tomen. El diagnóstico prenatal da la oportunidad de tomar una decisión informada sobre la reproducción. Sin embargo, las mujeres pueden decidir no participar en el cribado y en la prueba diagnóstica. En los casos en que se hayan identificado problemas genéticos, la información ofrecida a la paciente y su pareja puede conducir a tomar decisiones que consistan en: a) reunir más información, b) prepararse emocionalmente para un resultado inesperado, c) intervenir en el propio útero, d) terminar el embarazo, e) prepararse personal y familiarmente para acoger el nacimiento del niño con un problema genético, f) aconsejar sobre el parto del niño en un centro apropiado, y g) en lo que se refiere al personal sanitario, prepararlo para que actúe en función de las necesidades del neonato y de la familia en el momento del parto.

Malentendido 2: El propósito de ofrecer diagnóstico prenatal a todas las mujeres (Boletines de práctica nos. 77 y 88 de la ACOG) es reducir el número de nacimientos de niños con síndrome de Down. La práctica de ofrecer amniocentesis a las mujeres de 35 años o más se instaló a mediados del los 70 del siglo pasado. En esa época, la probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down a esa edad era aproximadamente igual a la probabilidad estadística de tener un aborto por causa de la técnica. En los años siguientes, la mejoría en la seguridad de la práctica de amniocentesis y de la biopsia de las vellosidades coriónicas ha reducido de forma significativa el riesgo de que se produzca un aborto por causa de las técnicas. Por eso es apropiado que las mujeres de cualquier edad tengan la oportunidad de considerar el diagnóstico prenatal, y que decidan por sí mismas si desean que se les proporcione información. Los boletines de la ACOG de enero y diciembre de 2007 citados más arriba ofrecen los datos actuales sobre las opciones de cribado y diagnóstico que pueden ser ofrecidas (no necesariamente recomendadas) a las mujeres embarazadas que puedan considerar a esa información como valiosa. Un aspecto importante es que estos boletines no ofrecen la terminación del embarazo como resultado pretendido en las situaciones de diagnóstico prenatal; reconocen que la elección realizada por las mujeres se ve influida por muchos factores personales. Es de destacar el valor que tiene la información del test prenatal para la preparación ante un nacimiento de un hijo con un problema genético.

Malentendido 3: El noventa por ciento de los embarazos diagnosticados prenatalmente con síndrome de Down son abortados. No existe una estimación actual y completa sobre el número de terminaciones del embarazo tras el diagnóstico prenatal. Diversos estudios que ofrecen datos antiguos, o estudios de centros individuales, o estudios de otros países han reflejado diversidad en el número de embarazos terminados. Estos estudios se citan con frecuencia, pero dadas sus limitaciones, es difícil generalizarlos a la actual población de mujeres embarazadas en Estados Unidos. Las observaciones no bien documentadas obtenidas de los asesores genéticos prenatales en Estados Unidos sugieren que la tasa de terminaciones de embarazo en casos de síndrome de Down diagnosticado prenatalmente puede variar a lo largo y ancho del país. Se proponen nuevos estudios para explorar de forma exhaustiva la aceptación de las pruebas prenatales y los resultados que se derivan de los embarazos diagnosticados, con el fin de definir con más precisión el modo en que las mujeres incorporan actualmente la prueba prenatal en sus vidas.

Malentendido 4: Las organizaciones NDSS y NDSC son organizaciones pro-vida. Estas organizaciones representan a miles de familias y se centran en promover el valor, la aceptación y la inclusión de las personas con síndrome de Down a nivel de la propia comunidad y de la política social. Mediante la educación pública y la publicación de información actualizada, el movimiento de defensa se esfuerza por asegurar que los niños y los adultos con síndrome de Down disfruten de unas vidas sanas y productivas. Las organizaciones buscan también cambiar las percepciones de la sociedad sobre el síndrome de Down: desde una entidad meramente médica o patológica hacia una perspectiva de mayor alcance que reconozca el pleno potencial de las personas con síndrome de Down, así como destacar sus contribuciones a las familias y a las comunidades.

Malentendido 5: Los consejeros genéticos con grados de master influyen sobre los padres para que acepten la terminación del embarazo. Los consejeros genéticos sirven a los padres que están considerando su diagnóstico prenatal de diversas maneras, como por ejemplo dando información y apoyos y facilitando las conexiones con diversas fuentes. Son animados por su código profesional de ética a “conseguir que sus clientes tomen decisiones bien informadas, libres de coerción, mostrando o explicando los hechos necesarios y aclarando las alternativas y las consecuencias previsibles”. Todos los padres desean información actualizada, completa y sin sesgos por parte de sus profesionales sanitarios. Por eso los consejeros genéticos se esfuerzan por presentar esa información precisa, actualizada y sin sesgos, facilitar la toma de decisiones de una manera no coercitiva y proporcionar apoyo a los padres con independencia de si deciden proseguir el embarazo, terminarlo, o poner el hijo en adopción.

Malentendido 6: El cribado y las pruebas de diagnóstico prenatal se realizan de forma exclusiva para detectar el síndrome de Down. El síndrome de Down es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes que se detectan mediante el cribado y diagnóstico prenatal; de ahí que estas pruebas, en conjunto, son mencionadas de forma errónea como “pruebas prenatales para el síndrome de Down”. El cribado y diagnóstico prenatal detectan otras muchas anomalías. Esta forma equivocada de mencionar singulariza al síndrome de Down de forma implícita como un resultado indeseable. Además, a menudo se confunde el cribado con la prueba diagnóstica. El cribado prenatal se basa en la población, mientras que se ofrece el diagnóstico prenatal basándose en la probabilidad de que aparezcan un defecto de nacimiento o problema genético asociados a la historia familiar o al historial médico. Los profesionales sanitarios han de ser conscientes de cómo usan el lenguaje en todas las actividades desde las publicaciones como guías prácticas hasta las conversaciones con el público (los pacientes y los medios de comunicación) a la hora de referirse a estos tests para detectar embarazos con, o que tienen mayor probabilidad de, alteraciones genéticas o defectos de nacimiento. Del mismo modo, cuando el lenguaje es usado impropiaemente, ha de hacerse el mayor esfuerzo para corregirlo.

UN TERRENO COMÚN: RECONOCER LA OPORTUNIDAD DE UN CONSENSO

Conforme se fueron aclarando los malentendidos, se identificaron áreas de consenso entre las cinco organizaciones nacionales. A continuación se exponen en los temas en los que se reflejó un acuerdo.

Es necesaria la educación de la sociedad en la que se clarifiquen las vidas y el valor de las personas con síndrome de Down. La información que se presente debe ser equilibrada y debe reflejar con precisión los aspectos de las realidades médica, educativa y social de las personas con síndrome de Down y los problemas y oportunidades a los que ellos y sus familias se enfrentan.



Es necesaria la educación de los profesionales sanitarios sobre el síndrome de Down, basada en la información más actualizada posible. Es importante dar a conocer la discapacidad dentro de los sistemas de formación sanitaria, tanto la inicial como la continuada, que incluya la actual información sobre el síndrome de Down. Por parte de los profesionales sanitarios, su conocimiento básico, sus habilidades comunicadoras, su conducta y sus actitudes deben reflejar su actual comprensión del síndrome de Down.

Los padres que están esperando un bebé han de recibir formación coherente sobre el cribado genético prenatal y el diagnóstico prenatal. Actualmente existe gran variabilidad en las situaciones y en el modo en que los profesionales de atención sanitaria dan esta información a los padres y la cantidad de información que proporcionan tanto antes como después de la prueba. Teniendo en cuenta que las pruebas prenatales conforman un proceso, se aprecia la necesidad de definir: quién debe formar a los padres en ese proceso, con un mínimo nivel de capacidad para dar esa formación; cuándo es el momento ideal para dar esa educación, en la etapa de preconcepción o en el período prenatal; y cuánta información, de qué calidad y en qué formato debe ser presentada. Además, el material educativo ha de ser acorde a la situación cultural y ha de estar disponible en los idiomas necesarios de acuerdo con las necesidades de una concreta comunidad.

La información y el asesoramiento que se proporcione a los padres en relación con diagnóstico genético prenatal o postnatal han de ser completos, coherentes, sin emitir un juicio ni ser coercitivos. La información debe no sólo incluir el aspecto médico sino que ha de ser fiel reflejo de las implicaciones médicas y psicosociales, así como de los temas de salud interrelacionados en cuanto afecten a la persona con síndrome de Down y a su familia. Se ha de tener buen cuidado de asegurar que se ofrece un cuadro preciso y actual de las oportunidades y problemas asociados al síndrome de Down.

Las pruebas prenatales constituyen un proceso que ofrece valiosa información en sí misma y a partir de sí misma. Para los padres que reciben un diagnóstico prenatal, las posibles opciones son continuar el embarazo con planes para criar al recién nacido, colocar en adopción al recién nacido y terminar el embarazo. Se ha de dejar a los padres que hagan su

elección personal, que esté basada en una información completa y actualizada, sin que se sientan coaccionados ni por los profesionales sanitarios ni por la organización social en defensa de las personas con discapacidad.

AVANZAR HACIA DELANTE: POSIBILIDADES DE COLABORACIÓN

Esta “Conversación hacia el consenso” representa un paso inicial para construir la comprensión entre los profesionales de la salud y la comunidad defensora del síndrome de Down. Sus representantes se reafirmaron en el valor de la clarificar la comprensión e identificaron varias áreas en donde sus esfuerzos pudieran fortalecerse mediante el trabajo en equipo. Los representantes de NDSS, NDSC, NSGC, ACMG y ACOG estuvieron de acuerdo en lo valioso que sería proseguir la comunicación entre sus organizaciones. Además, deberían incorporarse en una futura actividad de cooperación otras organizaciones implicadas en las pruebas prenatales, como la *American Academy of Family Physicians* y la *American Academy of Pediatrics*.

Se identificaron varias colaboraciones posibles para próximas etapas. En primer lugar, la NDSS y NDSC han recibido una ayuda para desarrollar un dossier de información que sirva de referencia y se distribuya a los padres que reciben un diagnóstico de síndrome de Down junto con un manual de apoyo padre-a-padre. Estos esfuerzos fortalecerán los programas de afiliación de nuevos padres en situación de espera a NDSS y NDSC a lo largo y ancho de los Estados Unidos. Los representantes de NSGC, ACMG y ACOG se ofrecieron a aportar información al material que se vaya a elaborar a partir de este proyecto. Todas las organizaciones reconocieron la necesidad de desarrollar materiales y métodos que trasciendan las barreras que se interponen para llegar a las familias, las cuales se sienten poco ayudadas, provienen de diversas culturas o tienen otras barreras, como por ejemplo el lenguaje, que les puede impedir comprender la información.

Los representantes de ACMG, ACOG, NDSC, NDSS y NSGC coincidieron en que las familias merecen una información sobre el síndrome de Down que sea actual, completa y no sesgada. La elaboración de guías prácticas y de materiales educativos para el paciente en relación con el diagnóstico prenatal y postnatal del síndrome de Down constituyen otra importante oportunidad de colaboración entre las organizaciones sanitarias y las relacionadas con el síndrome de Down. Las organizaciones se ofrecieron a aportar información para las guías y material educativo para el paciente desarrollados por las otras organizaciones, como método de fomentar el esfuerzo dirigido a ofrecer información completa y actual sobre el síndrome de Down. Compartir el material entre todas las organizaciones nacionales promovería que no surgieran malentendidos entre los profesionales, antes de que se publiquen y se difundan, nuevas guías y nuevo material de formación al paciente para su implementación.

Se desea impulsar la investigación dirigida a definir modelos de una mejor práctica. El consenso incluyó el reconocimiento de que la comunidad de profesionales sanitarios y la comunidad implicada en la defensa de las personas con síndrome de Down tienen mucho que explorar mediante la investigación, por cuanto tratamos de definir el tipo(s) de información que debe presentarse a los padres con un nuevo diagnóstico, y la persona(s) más apropiada para dar esa información conforme ampliamos nuestra comprensión de cómo los padres utilizan esa información para tomar decisiones. La llamada en favor de una práctica médica basada en datos objetivos exige centrarse en estos importantes aspectos del cribado y diagnóstico prenatal.

Encontrar un terreno común ha significado sentar la base para trabajar juntos en el futuro como organizaciones multidisciplinarias. Mucho es lo que se ha ganado gracias al intercambio inteligente y personal, y los participantes se separaron con la sincera intención de proseguir las conversaciones y las colaboraciones. Este primer esfuerzo por conseguir un diálogo sustancial ha conseguido una mayor comprensión mutua por parte de la *National Down Syndrome Society*, el *National Down Syndrome Congress*, el *American College of Obstetricians and Gynecologists*, el *American College of Medical Genetics* y la *National Society of Genetic Counselors*.