

INVESTIGACIÓN

INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

# Información equilibrada sobre el síndrome de Down: ¿Qué es lo esencial?

Por Kathryn B. Sheets, Robert G. Best, Campbell K. Brasington, Madeleine C. Will

**EN RESUMEN** | El objeto de este estudio fue explorar las perspectivas de los consejeros genéticos y de los padres de niños con síndrome de Down, para establecer cuál ha de ser la información esencial en una exposición inicial ante un nuevo diagnóstico. Comparamos la información proporcionada en situaciones prenatales y postnatales, e intentamos también distinguir las diferencias entre las necesidades informativas de los padres y la información que ofrecen los consejeros genéticos. Se distribuyeron encuestas on line a miembros del National Down Syndrome Congress, National Down Syndrome Society, y National Society of Genetic Counselors. Participaron 993 padres y 389 consejeros genéticos. Los participantes clasificaron 100 aspectos informativos sobre el síndrome de Down como Esenciales, Importantes o No Demasiado Importantes como elementos o temas a incluir en la conversación o entrevista en el momento del diagnóstico. Las respuestas identificaron 34 ítems informativos como esenciales en esa primera discusión sobre el síndrome de Down, lo que incluía características clínicas, habilidades del desarrollo, todo un espectro de datos pronósticos, y fuentes informativas. El personal sanitario debería considerar el incorporar estos temas en su conversación inicial sobre el diagnóstico, sea prenatal o postnatal. Hubo diferencias estadísticamente significativas entre las respuestas de los padres y de los consejeros genéticos, lo que ilustra que la información es valorada de manera diferente, y que los padres aprecian la información sobre las habilidades y el potencial de las personas con síndrome de Down más que los detalles clínicos. Equilibrar la información clínica con otros aspectos sobre el con síndrome de Down, así como comprender mejor la información que los padres consideran más relevante ante un nuevo diagnóstico, hará que el personal sanitario satisfaga las necesidades informativas de las familias de forma más eficiente.

**KB SHEETS**

trabaja en la División de Genética Médica, Duke U. Medical Center, Durham, NC, USA. Correo-e: katie.sheets@duke.edu

experimentar inicialmente todo un abanico de emociones: profundo shock, culpabilidad, pena (Matheny y Vernick, 1969; Pueschel y Murphy, 1975; Gilmore y Oates, 1977; Cooley, 1993; Skotko, 2005a). La primera información que los padres reciben y la manera en que se les transmite afecta la calidad de la adaptación al diagnóstico y la posterior toma de decisiones (Pueschel y Murphy, 1976; Pulman, 1979; Powell, 1991; Cooley, 1993; Stein et al., 1997; Taanila, 2002; Dent y Carey, 2006).

La literatura existente se centra en cómo los padres prefieren que se les comunique el diagnóstico de síndrome de Down y qué tipos de información desearían recibir. Las recomendaciones sugieren que se les comunique a los padres estando juntos, en privado y por parte de un clínico experimentado, estando presente el bebé, de una manera afectuosa y directa, ofreciendo información y recursos equilibrados (Gilmore y Oates, 1977; Cunningham et al., 1984; Flórez,

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down es la aneuploidía cromosómica más frecuente en recién nacidos y la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual. La combinación de rasgos físicos atribuibles al cromosoma 21 trisómico varía considerablemente entre las personas. El espectro de posibles complicaciones médicas y su variable expresión suponen todo un reto para los clínicos a la hora de decidir cuáles son los rasgos más importantes a analizar con los padres, nuevos o posibles (Bryant et al., 2001; Williams et al., 2002; Weil y Hodgson, 2007).

El diagnóstico de síndrome de Down es a menudo inesperado y sorprendente (Shur et al., 2006), y los padres pueden

1988; Powell, 1991; Cooley, 1993; Krahn et al., 1993; Helm et al., 1998; Skotko y Canal, 2005; Skotko, 2005a, b, c; Dent y Carey, 2006; Skotko et al., 2009a, b).

Ha de ofrecerse información actualizada en lo que atañe a los rasgos físicos, retrasos en el desarrollo, intervención, abanico de resultados e información sobre servicios de apoyo (Gayton y Walker; Pueschel y Murphy, 1976; Gilmore y Oates, 1977; Pulman, 1979; Zorzi et al., 1980; Quine y Pahl, 1987; Taanila, 2002; Hodgson y Spriggs, 2005; Prenatally and Postnatally Diagnosis Conditions Awareness Act, 2008). Con todo, el contenido informativo y las expectativas futuras de las personas con síndrome de Down difieren según sean los clínicos implicados (Wolraich y Siperstein, 1986; Wolraich et al., 1987; Marteau et al., 1994; Allard et al., 2008), y las diversas situaciones reales. La información prenatal tiende a ser predominantemente “negativa”, centrándose en las posibles complicaciones médicas, mientras que la información postnatal es más “positiva”, destacando la esperanza hacia el futuro (Lippman y Wilfond, 1992).

Si bien se recomienda una perspectiva equilibrada (Cunningham et al., 1984; Powell, 1991; Cooley, 1993; Skotko, 2005b), pocos estudios tratan de definir lo que constituye esa “información equilibrada” (Loeben et al., 1998; Bryant et al., 2001; Williams et al., 2002). La información negativa hace referencia a las complicaciones clínicas y a los aspectos que originan rechazo en el síndrome de Down, mientras que la información positiva se refiere al tratamiento, las capacidades para participar en las actividades de la vida, el tratamiento de las complicaciones y la mejoría en la esperanza de vida (Loeben et al., 1998). Sin embargo no hay consenso ni propuesta de una norma en cuanto a cuáles son los detalles que han de figurar en una descripción equilibrada. Queda justificado, pues, que se considere qué información se ha de dar de forma rutinaria sobre el síndrome de Down, tanto en la situación prenatal como postnatal.

El consejo genético puede formar parte integral del proceso diagnóstico, con los objetivos de favorecer la comprensión de los problemas genéticos, tomar decisiones bien informadas, y ayudar a acoplarse al diagnóstico mediante apoyo emocional (Hodgson y Spriggs, 2005). Dado que los consejeros genéticos están adiestrados para comunicar información cargada de sensibilidad y emoción, decidimos centrar este estudio en sus propias perspectivas; sin embargo, será preciso completarlas con un enfoque multidisciplinario, con el fin de conseguir la mejor práctica a la hora de participar en un nuevo diagnóstico de síndrome de Down.

A diferencia de anteriores estudios que evalúan tipos de información sobre el síndrome de Down, nuestro estudio encuestó a padres de niños con síndrome de Down y a consejeros genéticos sobre aspectos específicos del diagnóstico. En contraposición con los aspectos médicos en general, preguntamos específicamente sobre la tendencia a la obesidad, los problemas cardíacos, el aumento del riesgo de leucemias, etc. Exploramos 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. Comparamos las perspectivas sobre la información suministrada en ambas situaciones de diagnóstico prenatal y postnatal, y tratamos de distinguir entre las necesidades informativas de los padres y la información que los consejeros genéticos ofrecen.

## MATERIALES Y MÉTODOS

### PARTICIPANTES

Este estudio recibió la aprobación IRB por parte de la Universidad de Carolina del Sur. Se distribuyeron las invitaciones a participar en la encuesta on line entre los consejeros genéticos y los padres a través de las listas de correo y sitios web de la National Society of Genetic Counselors (NSGC), National Down Syndrome Congress (NDSC) y National Down Syndrome Society (NDSS). Se animó a los participantes a compartir la encuesta con miembros de sus respectivos grupos; por eso, las tasas de respuestas no son directas.

## INVESTIGACIÓN

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

**MEDICIÓN**

Nuestra encuesta consistió en 100 temas del síndrome de Down basados en los muchos aspectos del consejo genético: aparición, recurrencia, herencia, pruebas, tratamiento, prevención y recursos disponibles (NSGC, 2005). En las subsecciones de nuestra encuesta incluimos 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 (Pueschel, 1990; Howlin et al., 1995; Noble et al., 1998; Cohen, 1999; Kent et al., 1999; Jones, 2006; Nussbaum et al., 2007, OMIM, 2009). De acuerdo con las recomendaciones para una información equilibrada (Loeben et al., 1998; Bryant et al., 2001), nuestra encuesta equilibró las afirmaciones positivas, negativas y neutras en relación con los aspectos sociales, educativos, de desarrollo y clínicos. Se elaboró esta lista en colaboración con consejeros genéticos prenatales y pediátricos (DMC, CKB), y fue revisada por la madre de un adulto con síndrome de Down (MCW).

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 posibles 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.

**ANÁLISIS DE LOS DATOS**

El análisis de los datos se hizo utilizando el software de Statistical Analysis System (SAS), versión 9.2 del sistema SAS para Windows, Copyright ©2008 SAS Institute, Inc. (Cary, NC), y Microsoft Office Excel 2007, Copyright ©2007 (Redmond, WA). Las respuestas de los consejeros genéticos fueron separadas en el grupo postnatal y prenatal porque puntuaron la información en secciones independientes prenatal y postnatal. Las respuestas de los padres fueron estratificadas en el grupo prenatal y postnatal basándose en el momento del diagnóstico de su hijo.

Se calcularon las puntuaciones medias para cada ítem informativo utilizando la escala de Likert: *Esencial* = 3; *Importante pero no esencial* = 2; *No demasiado importante* = 1; *No seguro* = 0. Se identificaron los ítems esenciales como aquellos que recibieron mayoritariamente el rango de *Esencial* por parte de todos los grupos. Se dispusieron las puntuaciones medias en orden de rango para determinar los ítems de máxima puntuación para cada grupo de participantes. La prueba exacta de Fisher identificó las diferencias estadísticamente significativas entre las respuestas de los padres prenatales y postnatales, y para comparaciones múltiples entre respuestas de padres y de consejeros genéticos. Se usó la prueba de homogeneidad marginal para detectar diferencias estadísticas en las respuestas de los consejeros genéticos, ya que fueron generadas a partir de una única muestra dependiente.

**RESULTADOS****PARTICIPANTES CONSEJEROS GENÉTICOS**

De los 389 consejeros genéticos que iniciaron la encuesta on line, 254 completaron todas las secciones. Una participante se identificó como estudiante y fue excluida. La mayoría de los consejeros eran mujeres, en su veintena o treintena, y de raza caucásica (Tabla 1). La mayoría tenía menos de 10 años de experiencia, trabajaba en hospital (40,3%) o en ambiente académico (37,6%), ofreciendo consejo genético prenatal (38,8%). La mayoría afirma haber tenido algún contacto con personas con síndrome de Down durante su período de formación como graduados (78,9%) y el 58,6% tiene contacto en su práctica diaria. Más de la mitad tiene contacto social y/o familiar con personas con síndrome de Down (55,0%).

**PARTICIPANTES PADRES E INFORMACIÓN SOBRE EL DIAGNÓSTICO DE SU HIJO**

De los 993 padres que iniciaron la encuesta on line, 687 completaron todas las secciones. La mayoría eran madres, caucásicas, casadas y tenían formación superior a la del bachillerato (Tabla II). Los padres representaron a todos los Estados de USA salvo uno. La mayoría eran miembros de alguna asociación (77,3%) y la mayoría de los miembros se iniciaron durante la última década (74,3%).

[Tabla I] INFORMACIÓN DEMOGRÁFICA SOBRE LOS CONSEJEROS GENÉTICOS

Total, n	%	Total, n	%		
<b>Sexo (n = 260)</b>		<b>Situación del empleo (n = 258)</b>			
Mujeres	253	97,3	hospital público	104	40,3
Varones	7	2,7	puesto universitario o académico	97	37,6
<b>Edad (n = 257)</b>		hospital o práctica privada	23	8,9	
20-29 años	95	37,0	entidad federal, estatal o municipal	7	2,8
30-39 años	98	38,1	HMO	5	1,9
40-49 años	41	16,0	laboratorio	5	1,9
50-59 años	23	9,0	otros	27	6,6
<b>Raza (n = 259)</b>		<b>Área de especialización (n = 258)</b>			
blanca / caucásica	238	91,9	prenatal	100	38,8
negra (afro / americana)	3	1,2	especialidades múltiples	41	15,9
asiática	8	3,1	pediatría	35	13,6
hispanica / latina	6	2,3	cáncer	21	8,1
otras	4	1,5	especialidad	21	8,1
<b>Años de empleo (n = 260)</b>		investigación	12	4,7	
0-10 años	181	69,6	laboratorio	7	2,7
11-20 años	42	16,2	salud pública	5	1,9
21-30 años	33	12,7	otras	8	3,1
> 30 años	4	1,5	no practica actualmente	7	2,7
<b>Expuestos al SD durante su adiestramiento (n = 260)</b>		<b>Expuestos al SD en su práctica (n = 260)</b>			
ninguno	55	21,2	ninguno	108	41,5
al menos algún contacto	205	78,9	al menos algún contacto	152	58,5
<b>Expuestos al SD fuera de su contexto profesional (n = 260)</b>		<b>Expuestos al SD fuera de su contexto profesional (n = 260)</b>			
ningún contacto	117	45,0	ningún contacto	117	45,0
contacto social y/o familiar	143	55,0	contacto social y/o familiar	143	55,0

La mayoría de los padres recibieron el diagnóstico postnatalmente (78,7%) y dentro de la última década (64,5%) (Tabla III). En la mayoría de los casos recibieron el diagnóstico mediante un pediatra (34,9%) o un obstetra-ginecólogo (25,9%), y de un consejero genético sólo en el 7,6%. Muchos padres recibieron consejo genético pediátrico (46,3%), mientras que el 35,3% no recibió ninguno. Más de la mitad de los padres (56,8%) sintieron que no se les había dado suficiente información sobre el síndrome de Down, y el 50,5% se sintió algo o muy insatisfecho con la experiencia de recibir el diagnóstico de su hijo.

## INVESTIGACIÓN

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

## INFORMACIÓN ESENCIAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN TRAS EL DIAGNÓSTICO

Las respuestas de los padres y de los consejeros genéticos identificaron 34 ítems como esenciales en un primer análisis sobre el diagnóstico de síndrome de Down (Tabla IV). Los ítems

[Tabla II] INFORMACIÓN DEMOGRÁFICA SOBRE LOS PADRES

Total, n	%	Total, n	%		
<b>Sexo (n = 717)</b>		<b>Estado marital (n = 718)</b>			
mujeres	652	90,9	no casados	66	9,2
varones	65	9,1	casados	651	90,8
<b>Raza (n = 715)</b>		<b>Son miembros de grupos de apoyo (n = 989)</b>			
negra / afroamericana	11	1,5	sí	764	77,3
blanca / caucásica	659	92,2	no	225	22,8
asiática	9	1,3	<b>Año de inscripción al grupo (n = 536)</b>		
india americana	1	0,1	1970-1979	8	1,5
hispanica / latina	28	3,9	1980-1989	31	5,8
otras	7	1,0	1990-1999	99	18,5
<b>Educación alcanzada (n = 718)</b>		2000-2008	398	74,3	
< bachillerato	6	0,8			
college 4 años	501	69,8			
otro grado profesional	211	29,4			

[Tabla III] INFORMACIÓN SOBRE EL DIAGNÓSTICO

Total, n	%	Total, n	%		
<b>Año de diagnóstico (n = 989)</b>		<b>Pruebas prenatales (n = 989)</b>			
1950-1969	5	0,5	ninguna	283	28,6
1970-1989	107	10,8	test de cribado <sup>a</sup>	518	52,4
1990-1999	239	24,2	test diagnóstico <sup>b</sup>	188	19,0
2000-2008	638	64,5	<b>Participación en el consejo genético (n = 989)</b>		
<b>Momento del diagnóstico (n = 989)</b>		ninguna	349	35,3	
postnatal	778	78,7	sólo prenatal	128	12,9
prenatal	211	21,3	sólo postnatal	458	46,3
<b>Informante</b>		prenatal y pediátrico	54	5,5	
pediatra	337	34,9	<b>Información recibida sobre el SD en el diagnóstico (n = 989)</b>		
obst / ginec	250	25,9	no mucha	562	56,8
genetista	70	7,3	parcial	316	32,0
CG prenatal	44	4,6	muy buena	111	11,2
CG pediatra	29	3,0	<b>Satisfacción por la experiencia al recibir el diagnóstico (n = 989)</b>		
enfermera / comadrona	57	5,9	muy insatisfecha	499	50,5
neonatólogo	88	9,1	muy satisfecha	359	36,3
especialista MFM	35	3,6	no estoy segura	131	13,3
médico de familia	18	1,9			
otros	38	3,9			

<sup>a</sup>Son pruebas de presunción: prueba triple, ecografía, etc.

<sup>b</sup>Amniocentesis, vellosidades coriónicas.

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

## INVESTIGACIÓN

informativos fueron dispuestos por orden de rango según la puntuación media, siendo considerados los primeros como los más esenciales. La tabla V muestra que 22 ítems fueron los más puntuados para todos los grupos, demostrando un mayor consenso entre padres y consejeros genéticos sobre cuál es la información esencial. En la tabla VI se presenta un resumen de los tópicos esenciales.

Aunque algunos ítems informativos fueron puntuados de forma similar como *esenciales* y aparecieron en los primeros puestos de las listas de cada grupo, hubo diferencias significativas entre las puntuaciones de los grupos. Las puntuaciones prenatales y postnatales de los consejeros genéticos fueron estadísticamente diferentes en 70 de los 100 ítems. Las puntuaciones prenatales de los consejeros genéticos fueron significativamente diferentes de las puntuaciones de los padres que recibieron diagnóstico prenatal en 87 ítems, y diferentes de las puntuaciones de los padres postnatales en 90 ítems. Las puntuaciones de consejeros genéticos postnatales fueron significativamente diferentes de las de los padres prenatales en 70 ítems, y de las de padres postnatales en 73. Es interesante observar que las puntuaciones entre padres prenatales y postnatales fueron iguales estadísticamente en 98 de los 100 ítems. Dos recursos de carácter informativo fueron puntuados muy alto, sin que hubiera diferencias significativas entre los grupos: material impreso (puntuación global de 2,845) y hojas o folletos con datos reales (puntuación global de 2,754).

[Tabla IV] INFORMACIÓN ESENCIAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN PARA UNA CONVERSACIÓN INICIAL ANTE UN NUEVO DIAGNÓSTICO

ÍTEM CON INFORMACIÓN ESENCIAL	GRUPO	ESENCIAL %	RESPUESTAS TOTALES	PUNTUACIÓN MEDIA <sup>a</sup>	ORDEN DE RANGO <sup>b</sup>
<b>INFORMACIÓN GENÉTICA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN</b>					
*Causada por material genético extra del cromosoma 21	CG prenatal	88,2	380	2,866	6
	CG postnatal	91,6	237	2,899	9
	Padre prenatal	72,0	164	2,659	24
	Padre postnatal	76,5	548	2,710	21
*Diagnóstico ha de ser confirmado por cariotipo	CG prenatal	95,3	382	2,937	4
	CG postnatal	97,5	238	2,975	3
	Padre prenatal	79,3	164	2,744	17
	Padre postnatal	80,4	546	2,775	11
Riesgo de recurrencia en futuros embarazos	CG prenatal	67,8	382	2,636	22
	CG postnatal	78,1	237	2,747	21
	Padre prenatal	54,9	164	2,378	39
	Padre postnatal	50,7	546	3,324	43
<b>RASGOS FÍSICOS</b>					
*Hipotonía (80%)	CG prenatal	54,6	381	2,465	29
	CG postnatal	80,3	234	2,756	19
	Padre prenatal	62,4	165	2,570	29
	Padre postnatal	66,1	542	2,583	27

## INVESTIGACIÓN

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

## COMPLICACIONES MÉDICAS ASOCIADAS

Una o más anomalías congénitas (50%)	CG prenatal	86,1	380	2,842	9
	CG postnatal	78,8	233	2,732	22
	Padre prenatal	53,6	166	2,386	38
	Padre postnatal	61,4	542	2,504	32
*Cardiopatía que puede requerir cirugía a corazón abierto (40-60%)	CG prenatal	96,3	380	2,961	2
	CG postnatal	91,8	229	2,888	11
	Padre prenatal	83,7	166	2,831	7
	Padre postnatal	85,9	546	2,822	8
Alteraciones gastrointestinales que pueden requerir cirugía (12%)	CG prenatal	57,3	379	2,454	30
	CG postnatal	69,7	230	2,606	29
	Padre prenatal	53,1	162	2,395	35
	Padre postnatal	56,7	545	2,407	35

## DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y RETRASO EN EL DESARROLLO

*Grado variable de discapacidad intelectual, entre ligera y moderada	CG prenatal	98,4	381	2,982	1
	CG postnatal	95,2	231	2,952	6
	Padre prenatal	75,8	165	2,679	22
	Padre postnatal	77,8	545	2,716	20
*Retraso en alcanzar los diversos hitos del desarrollo	CG prenatal	94,5	381	2,940	3
	CG postnatal	97,8	232	2,978	2
	Padre prenatal	75,8	165	2,752	16
	Padre postnatal	77,8	544	2,739	17
*Necesidad de fisioterapia	CG prenatal	69,0	381	2,661	19
	CG postnatal	92,6	231	2,913	7
	Padre prenatal	83,0	165	2,800	11
	Padre postnatal	79,6	543	2,746	15
*Necesidad de terapia ocupacional	CG prenatal	68,5	381	2,654	20
	CG postnatal	91,0	232	2,892	10
	Padre prenatal	83,5	164	2,811	10
	Padre postnatal	78,9	544	2,737	18
*Necesidad de logopedia	CG prenatal	69,6	381	2,667	18
	CG postnatal	92,2	231	2,909	8
	Padre prenatal	85,6	162	2,821	9
	Padre postnatal	80,9	544	2,768	12
*Necesidad de atención temprana y tratamiento de cada caso	CG prenatal	86,4	381	2,858	7
	CG postnatal	96,1	231	2,957	5
	Padre prenatal	91,4	163	2,902	5
	Padre postnatal	84,8	543	2,855	6

## PRONÓSTICO A LARGO PLAZO

*Participación, actividades, ligas en la comunidad	CG prenatal	58,2	380	2,524	26
	CG postnatal	69,4	232	2,638	26
	Padre prenatal	78,9	166	2,759	15
	Padre postnatal	81,2	547	2,759	14

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

## INVESTIGACIÓN

*Inclusión en clases ordinarias	CG prenatal	71,2	378	2,653	21
	CG postnatal	71,7	230	2,670	25
	Padre prenatal	84,3	166	2,783	13
	Padre postnatal	81,8	545	2,761	13
*Clases de educación especial	CG prenatal	76,6	381	2,730	13
	CG postnatal	76,7	232	2,728	23
	Padre prenatal	66,5	164	2,567	30
	Padre postnatal	66,4	544	2,563	29
Terminar secundaria	CG prenatal	57,8	377	2,469	28
	CG postnatal	56,3	231	2,455	36
	Padre prenatal	83,7	166	2,783	14
	Padre postnatal	80,6	546	2,742	16
Obtener empleo en régimen ordinario	CG prenatal	41,5	376	2,168	42
	CG postnatal	44,3	228	2,167	52
	Padre prenatal	74,9	163	2,687	20
	Padre postnatal	77,3	546	2,689	22
Tener empleo en situaciones especiales	CG prenatal	48,7	376	2,340	34
	CG postnatal	49,8	229	2,380	41
	Padre prenatal	55,8	163	2,362	43
	Padre postnatal	56,7	545	2,385	37
Vivir de forma independiente	CG prenatal	56,4	376	2,418	32
	CG postnatal	54,2	229	2,389	42
	Padre prenatal	73,2	164	2,683	21
	Padre postnatal	73,7	547	2,680	23
Vivir en grupo	CG prenatal	64,8	378	2,582	24
	CG postnatal	59,6	230	2,526	32
	Padre prenatal	54,9	164	2,396	34
	Padre postnatal	56,0	546	2,401	36
*Tener amigos	CG prenatal	78,3	378	2,728	14
	CG postnatal	78,9	232	2,759	18
	Padre prenatal	90,9	165	2,873	6
	Padre postnatal	91,6	546	2,890	5
Tener relaciones íntimas	CG prenatal	43,5	377	2,218	39
	CG postnatal	47,6	231	2,286	46
	Padre prenatal	65,0	163	2,540	31
	Padre postnatal	68,0	546	2,542	31
Esperanza de vida entre 50-60 años	CG prenatal	76,7	377	2,706	15
	CG postnatal	64,8	230	2,561	31
	Padre prenatal	67,7	164	2,579	28
	Padre postnatal	65,8	544	2,544	30
*Es más lo que les iguala que lo que les diferencia de los demás niños	CG prenatal	77,9	376	2,678	17
	CG postnatal	87,8	230	2,843	15
	Padre prenatal	96,4	165	2,952	2
	Padre postnatal	96,3	543	2,952	2

## INVESTIGACIÓN

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

IMPACTO SOBRE LA FAMILIA					
Mayor tiempo de dedicación	CG prenatal	44,9	370	2,222	38
	CG postnatal	48,0	227	2,304	43
	Padre prenatal	52,5	160	2,275	50
	Padre postnatal	53,8	535	2,308	50
DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y RETRASO EN EL DESARROLLO					
*Grupos locales de apoyo	CG prenatal	89,7	380	2,887	5
	CG postnatal	97,0	232	2,970	4
	Padre prenatal	90,9	164	2,909	3
	Padre postnatal	89,8	549	2,891	4
*Organizaciones y páginas web	CG prenatal	79,9	378	2,770	10
	CG postnatal	87,9	231	2,870	12
	Padre prenatal	79,9	164	2,787	12
	Padre postnatal	83,4	547	2,819	9
*Centros de atención temprana	CG prenatal	76,1	389	2,703	16
	CG postnatal	99,1	232	2,987	1
	Padre prenatal	96,7	164	2,970	1
	Padre postnatal	96,9	548	2,964	1
*Material impreso o escrito	CG prenatal	86,5	379	2,852	8
	CG postnatal	87,5	232	2,858	14
	Padre prenatal	82,9	164	2,823	8
	Padre postnatal	86,3	547	2,846	7
*Hojas o folletos informativos	CG prenatal	77,4	376	2,747	12
	CG postnatal	78,9	232	2,750	20
	Padre prenatal	74,1	162	2,722	19
	Padre postnatal	82,1	546	2,797	10
*Libros	CG prenatal	55,3	376	2,521	27
	CG postnatal	70,1	231	2,671	24
	Padre prenatal	77,9	163	2,742	18
	Padre postnatal	77,0	544	2,737	19
*Contacto con familias que tienen otro hijo con síndrome de Down	CG prenatal	64,2	380	2,605	23
	CG postnatal	87,1	232	2,862	13
	Padre prenatal	91,5	164	2,909	4
	Padre postnatal	92,0	547	2,912	3
*Consultar a un especialista	CG prenatal	57,8	377	2,435	31
	CG postnatal	84,9	231	2,810	16
	Padre prenatal	77,2	162	2,679	23
	Padre postnatal	75,9	544	2,675	24

Estos 34 ítems fueron señalados como esenciales por todos los grupos. Los 22 ítems con \* figuraron entre los ítems mejor valorados por todos los grupos. Los dos ítems en negrita fueron igualmente importantes para todos los grupos.

<sup>a</sup> Los encuestados debían valorar en qué grado era esencial cada ítem, dentro de una descripción del síndrome de Down, dando el valor de 3 = esencial, 2 = importante pero no esencial, 1 = no demasiado importante, 0 = inseguro.

<sup>b</sup> Se colocaron los ítems en orden del rango obtenido, del 1 al 100 como puntuación media. El 1 indica el rango más alto conseguido para ese grupo.

CG: consejero genético.

[Tabla V] LOS PRIMEROS 30 ÍTEMS INFORMATIVOS EN ORDEN DE PUNTUACIÓN OBTENIDA POR CADA UNO DE LOS COLECTIVOS ENCUESTADOS

Orden	Consejero Genético Prenatal		Consejero Genético Postnatal		Padre prenatal		Padre postnatal	
	Ítem	Puntos	Ítem	Puntos	Ítem	Puntos	Ítem	Puntos
1	Variabilidad en el retraso intelectual	2,982	Centros de atención temprana	2,987	Centros de atención temprana	2,970	Centros de atención temprana	2,954
2	Posibilidad de problema cardíaco	2,961	Retraso en el desarrollo	2,978	Mayor la semejanza con otros niños que la diferencia	2,952	Mayor la semejanza con otros niños que la diferencia	2,952
3	Retraso en el desarrollo	2,940	Diagnóstico mediante cario-tipo	2,975	Grupos locales de apoyo	2,909	Contactos con familias con un hijo con SD	2,912
4	Diagnóstico mediante cariotipo	2,937	Grupos locales de apoyo	2,970	Contactos con familias con un hijo con SD	2,909	Grupos locales de apoyo	2,891
5	Grupos locales de apoyo	2,887	Necesaria la atención temprana y tratamiento individual	2,957	Necesaria la atención temprana y tratamiento individual	2,902	Tiene amigos	2,890
6	Ocasionado por material extra de cromosoma 21	2,866	Variabilidad en el retraso intelectual	2,952	Tiene amigos	2,873	Necesaria la atención temprana y tratamiento individual	2,855
7	Necesaria la atención temprana y tratamiento individual	2,858	Necesidad de fisioterapia	2,913	Posibles cardiopatías que exigen cirugía	2,831	Material impreso/escrito	2,846
8	Material impreso/escrito	2,852	Necesidad de terapia de lenguaje y habla	2,909	Material impreso/escrito	2,823	Posibles cardiopatías que exigen cirugía	2,822
9	Una o más anomalías congénitas	2,842	Ocasionado por material extra de cromosoma 21	2,899	Necesidad de terapia de lenguaje y habla	2,821	Organizaciones de apoyo y páginas web	2,819
10	Organizaciones de apoyo y páginas web	2,770	Necesidad de terapia ocupacional	2,892	Necesidad de terapia ocupacional	2,811	Hojas o folletos informativos	2,797
11	Opciones de reproducción	2,762	Posibles cardiopatías que exigen cirugía	2,888	Necesidad de fisioterapia	2,800	Diagnóstico mediante cario-tipo	2,775
12	Hojas o folletos informativos	2,747	Organizaciones de apoyo y páginas web	2,870	Organizaciones de apoyo y páginas web	2,787	Necesidad de terapia de lenguaje y habla	2,768
13	Clases de educación especial	2,730	Contactos con familias con un hijo con SD	2,862	Inclusión en clases ordinarias	2,783	Inclusión en clases ordinarias	2,761
14	Tiene amigos	2,728	Material impreso/escrito	2,858	Terminar la secundaria	2,783	Participación en deportes y actividades de la comunidad	2,759
15	Esperanza de vida	2,706	Mayor la semejanza con otros niños que la diferencia	2,843	Participación en deportes y actividades de la comunidad	2,759	Necesidad de fisioterapia	2,746

INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

INVESTIGACIÓN

INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

16	Centros de atención temprana	2,703	Consulta a especialistas	2,810	Retraso en el desarrollo	2,752	Terminar la secundaria	2,742
17	Mayor la semejanza con otros niños que la diferencia	2,678	Trastornos tiroideos	2,764	Diagnóstico mediante cariotipo	2,744	Retraso en el desarrollo	2,739
18	Necesidad de terapia de lenguaje y habla	2,667	Tiene amigos	2,759	Libros	2,742	Necesidad de terapia ocupacional	2,737
19	Necesidad de fisioterapia	2,661	Hipotonía	2,756	Hojas o folletos informativos	2,722	Libros	2,737
20	Necesidad de terapia ocupacional	2,654	Hojas o folletos informativos	2,750	Empleo en empresas ordinarias	2,687	Variabilidad en el retraso intelectual	2,716
21	Inclusión en clases ordinarias	2,653	Riesgo de recurrencia en futuros embarazos	2,747	Vida independiente	2,683	Ocasionado por material extra de cromosoma 21	2,710
22	Riesgo de recurrencia en futuros embarazos	2,636	Una o más anomalías congénitas	2,732	Variabilidad en el retraso intelectual	2,679	Empleo en empresas ordinarias	2,689
23	Contactos con familias con un hijo con SD	2,605	Clases de educación especial	2,728	Consultar a especialistas	2,679	Vida independiente	2,680
24	Vivienda en grupos	2,582	Libros	2,671	Ocasionado por material extra de cromosoma 21	2,659	Consultar a especialistas	2,675
25	Adopción	2,543	Inclusión en clases ordinarias	2,670	Asistir a college o educación post-secundaria	2,620	Impacto sobre otros hermanos – más afectuosos y atentos	2,620
26	Participación en deportes y actividades de la comunidad	2,524	Participación en deportes y actividades de la comunidad	2,638	Participar en Special Olympics y ocio terapéutico	2,612	Participar en Special Olympics y ocio terapéutico	2,594
27	Libros	2,521	Problemas de audición	2,635	Impacto sobre otros hermanos – más afectuosos y atentos	2,588	Hipotonía	2,583
28	Terminará la educación secundaria	2,469	Problemas de visión	2,631	Esperanza de vida	2,579	Asistir a college o educación post-secundaria	2,565
29	Hipotonía	2,465	Alteraciones gastrointestinales que pueden requerir cirugía	2,606	Hipotonía	2,570	Clases de educación especial	2,563
30	Alteraciones gastrointestinales que pueden requerir cirugía	2,454	Apnea obstructiva del sueño	2,578	Clases de educación especial	2,567	Esperanza de vida	2,544

[Tabla VI] INFORMACIÓN CONSIDERADA ESENCIAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

*Provocada por material genético extra del cromosoma 21	Empleo en empresas ordinarias
*Diagnóstico 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 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 clases 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.

## DISCUSIÓN

Los consejeros genéticos y los padres identificaron 34 ítems informativos como esenciales para tener en cuenta durante la conversación inicial tras el diagnóstico de síndrome de Down, tanto en la situación prenatal como postnatal. Estos ítems comprendían temas correspondientes a cada una de las subsecciones de tópicos de la encuesta en relación con la genética, rasgos físicos, complicaciones médicas asociadas, discapacidad intelectual y retraso del desarrollo, previsiones a largo plazo, impacto sobre la familia, y recursos y referencias informativos. Sin embargo, la mayoría de los ítems esenciales estuvieron relacionados con el pronóstico y los recursos informativos. El ofrecimiento de material impreso fue igualmente importante para todos los participantes y es una recomendación que tiene amplio respaldo (Gilmore y Oates, 1977; Helm et al., 1998; Kelly et al., 1998; Skotko y Canal, 2005; Skotko, 2005a, b, c; Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act of 2008, 2008).

### LA INFORMACIÓN DIFIERE SEGÚN EL CONTEXTO DEL CONSEJO GENÉTICO

El hecho de que existan diferencias significativas entre las respuestas de consejeros genéticos prenatales y postnatales significa que destacan o valoran la información de forma diferente según que el diagnóstico se haga en situación prenatal o postnatal. La información prenatal tiende a incluir más información clínica y aspectos negativos del diagnóstico: la discapacidad intelectual, las alteraciones cardíacas y el retraso del desarrollo alcanzaron las puntuaciones


 INVESTIGACIÓN

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

más altas. En cambio, la información postnatal se centró en el tratamiento y en el manejo para promover la resiliencia (temple) y la adaptación al diagnóstico. Mientras que el retraso en el desarrollo va puntuado en segundo lugar, la intervención temprana ocupa el primero y parece más en línea con las perspectivas de los padres. La información postnatal demuestra un mayor equilibrio entre la información positiva y la negativa, por cuanto no se limita a dar cuenta de una complicación sino que también ofrece la solución de apoyo para manejarla.

La literatura sobre consejo genético respalda estos papeles diferentes: promoción de la autonomía para tomar decisiones reproductivas en la fase prenatal, en contraste con facilitación de la comprensión y del dominio para manejar y prever situaciones en la fase postnatal (Biesecker, 2001). Comprobamos que las opciones reproductivas, los sistemas de vivienda en grupos, la adopción, la esperanza de vida y la capacidad para terminar la educación secundaria sólo puntuaban alto en la lista prenatal. En cambio, los trastornos del tiroides, la pérdida de audición, los problemas de visión, la apnea obstructiva del sueño y los recursos a especialistas eran ítems de gran valor sólo en la lista postnatal. Quizá los factores intrínsecos que se ven implicados en la toma de decisiones expliquen las diferencias entre la situación prenatal y la postnatal.

#### DIFERENCIAS ENTRE LOS PADRES Y LOS CONSEJEROS GENÉTICOS

Nuestros datos demuestran que la información en el consejo genético postnatal estaba más en línea con las necesidades informativas de los padres. No está claro de qué modo las diferencias entre las respuestas de los padres y las de los consejeros genéticos afectan al ofrecimiento de información sobre el síndrome de Down en la práctica, especialmente si los consejeros genéticos dieron el diagnóstico en menos del 10% de los casos. Se podría suponer que existen disparidades aún mayores entre las perspectivas de los padres y las de otros profesionales médicos que no están adiestrados en las habilidades comunicativas y en el no ser directivos. Estas disparidades explicarían la insatisfacción de los padres con la información recibida y con la experiencia en su conjunto sobre el modo en que recibieron el diagnóstico de síndrome de Down para su hijo.

Hallazgo de especial interés fue la diferencia en importancia dada a la discusión sobre opciones reproductivas tras el diagnóstico de síndrome de Down. En este estudio, el término “opciones reproductivas” se refiere a opciones para manejar el embarazo —continuar o interrumpir el embarazo— y se aplica al embarazo presente o a futuros embarazos en ambas situaciones. Este ítem ocupó el puesto 11º para consejeros genéticos prenatales en comparación con el 65º para consejeros genéticos postnatales, y el 96º y 92º para padres prenatales y postnatales, respectivamente. Tendencia parecida se apreció en relación con la adopción.

No es sorprendente que los consejeros genéticos prenatales se centraran mayoritariamente en las opciones disponibles para manejar el actual y los futuros embarazos. Aun cuando la discusión de opciones reproductivas es algo estándar en términos de atención, no fue esencial para la información inicial dada sobre el diagnóstico. La información reproductiva ha de ser analizada sólo después de que se haya llevado a cabo un diálogo exhaustivo y preciso sobre el síndrome de Down, ya que las decisiones a tomar en relación con la reproducción se basan antes en la información, las percepciones y los valores relacionados con la discapacidad (Hodgson y Spriggs, 2005; Weil y Hodgson, 2007). En último término, este hallazgo demuestra la necesidad de planificar un seguimiento que atienda a las necesidades en cambiante evolución de padres y parejas (McConkie-Rosell y O’Daniel, 2007).

#### NECESIDADES INFORMATIVAS DE LOS PADRES

Mientras que las respuestas de los consejeros y la literatura respaldan papeles prenatales y postnatales un tanto dispares, las perspectivas de los padres fueron prácticamente similares, independientemente de que el diagnóstico de síndrome de Down de su hijo hubiese sido hecho antes o después del nacimiento. Identificar la información que resulta más importante para el aconsejado (Marteau et al., 1994; Mitchie et al., 1997) permite ofrecer información apropiada.

Además de los 34 ítems esenciales, los padres valoran especialmente la información que demuestra las habilidades y el potencial de las personas con síndrome de Down, como es el empleo en contextos competitivos, la vida independiente, los logros académicos, la participación en deportes, y el impacto positivo sobre los hermanos. Esos ítems respaldan las informaciones de que los padres desean información que ilustre qué tipo de vida va a llevar su hijo con síndrome de Down (Michie et al., 1997; Moyer et al., 1999; Parens y Asch, 2000; Patterson y Satz, 2002; Williams et al., 2002; Hogson y Spriggs, 2005), lo que incluye ejemplos positivos de cómo son los resultados finales de las personas con SD (Pueschel y Murphy, 1975; Skotko, 2005a, b, c; Skotko y Canal, 2005).

## CONCLUSIÓN

Los 34 ítems esenciales identificados en este estudio 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. 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 han de permitir a los profesionales médicos a 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.

## LIMITACIONES E INVESTIGACIÓN FUTURA

Las conclusiones de este estudio se ven limitadas por el muestreo no aleatorio y voluntario de grupos propios de organizaciones, cuyos miembros pueden tener perspectivas distintas de las que no lo son. Los participantes fueron en su mayoría mujeres de origen caucásico, con nivel educativo alto, por lo que los resultados no se pueden generalizar a otras poblaciones. Nuestro estudio no fue diseñado para explorar las relaciones entre elementos demográficos y la importancia adjudicada a los ítems informativos. Sería interesante comprender de qué modo la experiencia personal con personas con síndrome de Down u otras discapacidades influye en la información que los profesionales de la salud ofrecen sobre ellas.

El hecho de que las respuestas de los padres fueran retrospectivas pudo haber introducido un sesgo relacionado con el recuerdo. Sin embargo, muchos diagnósticos fueron realizados durante la última década, y estudios previos afirman que los padres pueden recordar con toda claridad los detalles de su experiencia (Quine y Pahl, 1987; Helm et al., 1998). Están ausentes claramente en este estudio las perspectivas de los padres que decidieron interrumpir el embarazo o crearon planes de adopción para sus hijos con síndrome de Down. Hay una necesidad importante de investigar estas perspectivas así como de describir más cabalmente el diagnóstico prenatal del síndrome de Down y la información ofrecida sobre él.

Además, son necesarias las perspectivas de otros profesionales de la salud, como son los obstetras, los pediatras, los genetistas médicos y otros, con el fin de establecer un consenso multidisciplinario en relación con la atención estandarizada que ha de rodear a un nuevo diagnósti-

## INVESTIGACIÓN

## INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

co sobre síndrome de Down. Nuestro estudio se centró sobre el contenido informativo a ofrecer en la discusión inicial tras el diagnóstico; ha de explorarse cómo la discusión y las necesidades informativas de los padres cambian a lo largo de la vida de su hijo. Se necesitan estudios prospectivos para examinar la oferta de información con un diseño aleatorizado y controlado, que tenga en cuenta la diversidad cultural.

## Agradecimientos

Quisiéramos agradecer a Allyn McConkie-Rosell, PhD, CGC, Janice Edwards, MS, CGC, Richard Ferrante, PhD y Daragh M. Conrad, MS, CGC por sus contribuciones al manuscrito y al diseño del estudio. Agradecemos igualmente a NDSS, NDSC y NSCG por la distribución de la encuesta, y a sus miembros por su participación y cuidadosas respuestas.

Nota: El presente trabajo ha sido traducido con autorización del original **Balanced information about Down syndrome: what is essential?**, publicado en *American Journal of Medical Genetics, part A*, 155A: 1246-1257, 2011.

## BIBLIOGRAFÍA

- Allard MA, McIntosh N, Brasington CK, Ramey VL, Lombardo A. Discussing Down syndrome in a prenatal setting: The genetic counseling approach [M.S. Thesis]. Waltham, MA: Brandeis University. 2008
- Biesecker BB. Goals of genetic counseling. *Clin Genet* 2001; 60:323-330.
- 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; 21:1057-1063.
- Cohen WL. Health care guidelines for individuals with Down syndrome-1999 revision (Down syndrome preventive medical check list). *Down Syndr Q* 1999; 4:1-16.
- Cooley WC. Supporting the family of the newborn with Down syndrome. *Compr Ther* 1993; 19:111-115.
- Cunningham CC, Morgan PA, McGucken RB. Down's syndrome: Is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable? *Dev Med Child Neurol* 1984; 26:33-39.
- Dent KM, Carey JC. Breaking difficult news in a newborn setting: Down syndrome as a paradigm. *Am J Med Genet Part C* 2006; 142C:173-179.
- Flórez J. Cuidados médicos de las personas con síndrome de Down. En: *Síndrome de Down, Avances en acción familiar*. Flórez J, Troncoso MV, eds. Fundación Síndrome de Down de Cantabria, Santander, 1988, pp. 33-63.
- Gayton WF, Walker L. Down syndrome: Informing the parents. *Am J Dis Child* 1974; 127:510-512.
- Gilmore GW, Oates RK. Counseling about Down's syndrome: The parents' viewpoint. *Med J Aust* 1977; 2:600-603.
- Helm DT, Miranda S, Chedd NA. Prenatal diagnosis of Down syndrome: Mothers' reflections on supports needed from diagnosis to birth. *Ment Retard* 1998; 36:55-61.
- Hodgson J, Spriggs M. A practical account of autonomy: Why genetic counseling is especially well suited to the facilitation of informed autonomous decision making. *J Genet Couns* 2005; 14:89-97.
- Howlin P, Wing L, Gould J. The recognition of autism in children with Down syndrome: Implications for intervention and some speculation about pathology. *Dev Med Child Neurol* 1995; 37:406-413.
- Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation, 6th edition. Philadelphia: Elsevier, Inc. 2006
- Kelly MA, Johnson P, Shaul M, Beall S, Carey JC. The communication of difficult news to parents: A protocol based on parent preference. *J Invest Med* 1998; 46:100A.
- Kent L, Evans J, Paul M, Sharp M. Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1999; 41:153-158.
- Krahn GL, Hallum A, Kime C. Are there good ways to give 'bad news'? *Pediatrics* 1993; 91:578-582.
- Lippman AL, Wilfond BS. Twice-told tales: Stories about genetic disorders. *Am J Hum Genet* 1992; 51:936-937.
- Loeben GL, Marteau TM, Wilfond BS. Mixed messages: Presentation of information in cystic fibrosis-screening pamphlets. *Am J Hum Genet* 1998; 63:1181-1189.
- Marteau T, Drake H, Bobrow M. Counseling following diagnosis of a fetal abnormality: The differing approaches of obstetricians, clinical geneticists, and genetic nurses. *J Med Genet* 1994; 31:864-867.

INFORMACIÓN EQUILIBRADA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: ¿QUÉ ES LO ESENCIAL?

INVESTIGACIÓN

Matheny AP, Vemick J. Parents of the mentally retarded child: Emotionally overwhelmed or informationally deprived? *J Pediatr* 1969; 74:953-959.

McConkie-Rosell A, O'Daniel J. Beyond the diagnosis: The process of genetic counseling. In: Mazzocco MM, Ross JL, editors. *Neurogenetic developmental disorders: Variation of manifestation in childhood*. Cambridge: The MIT Press. 2007, pp 367-389.

Michie S, McDonald V, Marteau T. Genetic counseling information given recall and satisfaction. *Patient Educ Couns* 1997; 32:101-106.

Moyer A, Brown MA, Gates E, Daniels M, Brown HD, Kuppermann M. Decisions about prenatal testing for chromosomal disorders: Perceptions of a diverse group of pregnant women. *J Women Health Gend Based Med* 1999; 8:521-531.

National Society of Genetic Counselors (NSGC), 2005. <http://nsgc.org>.

Noble J. Natural history of Down's syndrome: A brief review for those involved in antenatal screening. *J Med Screen* 1998; 5: 172-177.

Nussbaum RL, Melnnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson genetics in Medicine, 7th edition. Philadelphia: Elsevier, Inc. 2007

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), 2009. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>.

Parens E, Asch A. The disability rights critique of prenatal genetic testing: Reflections and recommendations. In: Parens E, Asch A, editors. *Prenatal testing and disability rights*. Washington, D.C.: Georgetown University Press. 2000, pp 3-43.

Patterson A, Satz M. Genetic counseling and the disabled. *Feminism examines the stance of those who stand at the gate*. *Hypatia* 2002; 17:118-142.

Powell N. Your baby has Down's syndrome. *Nurs Times* 1991; 87:60-61.

Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act of 2008. Public Law 110-374, 122 Stat. 4051. 2008

Pueschel SM. 1990. Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood. *Am J Med Genet Suppl* 7:52-56.

Pueschel S, Murphy A. Counseling parents of infants with Down's syndrome. *Postgrad Med* 1975; 58:90-95.

Pueschel SM, Murphy A. Assessment of counseling practices at the birth of a child with Down's syndrome. *Am J Ment Defic* 1976; 81: 325-330.

Pulman RM. Parents' perception of counseling about Down's syndrome: An interim report. *N Z Nurs Forum* 1979; 7:7-9.

Quine L, Pahl J. First diagnosis of severe handicap: A study of parental reactions. *Dev Med Child Neurol* 1987; 29:232-242.

Shur N, Marion R, Gross SJ. A surprising postnatal diagnosis. *Obstet Gynecol* 2006; 108:189-195.

Skotko B. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics* 2005a; 115:64-77.

Skotko BG. Communicating the postnatal diagnosis of Down's syndrome: An international call for change. *Ital J Pediatr* 2005b; 31:237-243.

Skotko BG. Prenatally diagnosed Down syndrome: Mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. *Am J Obstet Gynecol* 2005c; 192:670-677.

Skotko B, Canal R. Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. *Ment Retard* 2005; 43:196-212.

Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS, for the Down Syndrome Diagnosis Study Group. Postnatal diagnosis of Down syndrome: Synthesis of the evidence on how to best deliver the news. *Pediatrics* 2009a 124:e751-e758.

Skotko BG, Kishnani PS, Capone GT, for the Down Syndrome Diagnosis Study Group. Prenatal diagnosis of Down syndrome: How best to deliver the news. *Am J Med Genet Part A* 2009b;149A:2361-2367.

Stein MT, Scioscia A, Jones KL, Cohen WI, Glass CK, Glass RF. Responding to parental concerns after a prenatal diagnosis of trisomy 21. *J Dev Behav Pediatr* 1997; 18:42-46.

Taanila A. Well-presented first information supports parents' ability to cope with a chronically ill or disabled child. *Acta Paediatr* 2002; 91:1289-1291.

Weil J, Hodgson J. Talking about disability in prenatal genetic counseling sessions: Identifying tensions and developing strategies. From NSGC 26th Annual Education Conference Breakout Session. 2007

Williams C, Alderson P, Farsides B. What constitutes balanced information in the practitioners' portrayals of Down's syndrome? *Midwifery* 2002; 18:230-237.

Wolraich WL, Siperstein GN. Physicians' and other professionals' expectations and prognoses for mentally retarded individuals. *Am J Ment Defic* 1986; 91:244-249.

Wolraich WL, Siperstein GN, O'Keefe P. Pediatricians' perceptions of mentally retarded individuals. *Pediatrics* 1987; 80:643-649.

Zorzi G, Thurman SK, Kistenmacher ML. Importance and adequacy of genetic counseling information: Impressions of parents with Down's syndrome children. *Ment Retard* 1980; 18:255-275.