

Una 'curación' para el síndrome de Down: ¿qué desean los padres?

A. Inglis, Z. Lohn, J.C. Austin, C.A. Hippman

EN RESUMEN | Los recientes avances en la genética molecular brindan la posibilidad de llegar a disponer de una terapéutica o una 'curación' para el síndrome de Down. Pero no disponemos de datos sobre cómo perciben los padres de niños con síndrome de Down la posibilidad de suavizar manifestaciones específicas, como es la discapacidad intelectual, o de curar por completo el síndrome. Para explorar estos temas, distribuimos un cuestionario a miembros de la Lower Mainlands Down Syndrome Society en British Columbia, Canadá. Los cuestionarios fueron completados por 101 padres (tasa de respuesta: 41%). La mayoría (61%) vieron positivamente la posibilidad de revertir la discapacidad intelectual en el síndrome de Down, pero sólo el 41% dijeron que 'curarían' a su hijo si fuera posible. El 27% dijeron que no 'curarían', y el 32% no estaba seguro si lo harían. La motivación más frecuentemente citada para optar por una 'curación' fue la de aumentar la independencia del hijo. Sin embargo, las actitudes de los padres hacia una 'curación' del síndrome de Down fueron complejas, afectadas por temas éticos, por los valores percibidos en la sociedad y por factores pragmáticos como fueron la edad del individuo y el peso de la carga de la atención a largo plazo. Estos resultados ponen de manifiesto la importancia de explorar cuestiones filosóficas y éticas, en paralelo con la investigación científica que está avanzando tan rápidamente.

INTRODUCCIÓN

La discapacidad intelectual asociada al síndrome de Down afecta al aprendizaje, el lenguaje y la memoria, dentro de una amplia variabilidad fenotípica (Lott y Dierssen, 2010). Los ensayos clínicos que investigan los efectos del donepezilo sobre el aprendizaje y la memoria han mostrado resultados ambiguos (Johnson et al., 2003; Heller et al., 2003; Heller et al., 2004; Spiridigliozzi et al., 2007; Kishnani et al., 2010). Más recientemente, los modelos de ratón han proporcionado valiosos hallazgos sobre la patogenia del síndrome de Down (Liu et al., 2011; Haydar y Reeves, 2012; Incerti et al., 2011; Ruparelia et al., 2012) que ofrecen dianas sobre las que actuar mediante productos farmacológicos (Kleschevnikov et al., 2012a, b; Das et al., 2013). Además, recientemente Jiang et al., (2013) han descrito que la inserción del transgén XIST en células madre pluripotentes in vitro, al ser inducidas, inactivaron epigenéticamente el cromosoma 21 extra. En conjunto, estos avances sugieren que podríamos disponer con el tiempo de una terapéutica para abordar manifestaciones específicas del síndrome de Down, o incluso de una 'curación' completa.

Aunque se sabe poco sobre cómo perciben las familias la opción de una terapia para el síndrome de Down, los estudios nos muestran que un individuo con síndrome de Down puede ejercer en conjunto un impacto positivo sobre la familia. En comparación con otras situaciones como el autismo o el síndrome X-frágil, los padres de los niños con síndrome de Down muestran mayor bienestar psicológico (Fidler et al., 2000; Abbeduto, 2004), describen más experiencias positivas (Blacher y McIntyre, 2006) y menor estrés por causa de la atención que deben prestar (Most et al., 2006). Un estudio sobre padres de niños con síndrome de Down mostró

C.A. HIPPMAN
trabaja en
Women's
Health Research
Institute.
Vancouver
catriona.hippman
@ubc.ca

que el 79% sentía que su visión de la vida se había hecho más positiva y que el 4% se lamentaba de haber tenido a su hijo (Skotko et al., 2011a). El conjunto de estos datos es contrario al concepto de “carga” mostrado por el modelo médico de discapacidad (Edwards, 2001) y sugiere que es posible que haya poco respaldo a la idea de la terapéutica o de la ‘curación’ del síndrome de Down. Hasta la fecha, sólo un estudio ha investigado la toma de decisiones de los padres en relación con las terapias para el síndrome de Down. En concreto, los padres que recurrían a la medicina alternativa (suplementos nutritivos, terapia con células madre, cirugía plástica) afirmaron que, si bien se esforzaban por aceptar su hijo, deseaban también ayudarlo a conseguir su máximo potencial en salud y en desarrollo (Prussing et al., 2005).

MATERIALES Y MÉTODOS

Diseño del estudio

Se formuló un cuestionario de auto-respuesta que abordaba tres preguntas a investigar, en colaboración con miembros directivos de la Lower Mainlands Down Syndrome Society (LMDSS), en British Columbia (Canadá). La LMDSS es la organización provincial sin ánimo de lucro más grande del Canadá que ofrece apoyo a las personas con síndrome de Down y sus familias. La LMDSS distribuyó los cuestionarios anónimos en sobres de estudio directamente a todos sus miembros (N = 260) en noviembre de 2008 y enero de 2009, y una carta recordatoria tres meses después de cada envío por correo. La documentación incluía el cuestionario (se describe después), una carta de presentación de la LMDSS, una carta introductora de los investigadores, un artículo de noticias de la BBC que describía el potencial de la farmacoterapia para mitigar la discapacidad intelectual en las personas con síndrome de Down (publicado el 31 de octubre de 2003 <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3231285/stm>), y un sobre con sello y dirección para devolver el cuestionario. El consentimiento quedaba implícito al devolver cumplimentado el cuestionario. El estudio fue aprobado por la Universidad de British Columbia y los Comités de Ética del Children’s and Women’s Hospital.

Participantes

Los miembros de la LMDSS eran elegibles para participar en el estudio si eran padres o padres adoptivos de una persona con síndrome de Down y dominaban la lengua inglesa.

Cuestionario

El cuestionario contenía datos sociodemográficos, preguntas relativas a las otras dos cuestiones de la investigación (Hippman et al., 2012; Inglis et al., 2012), y cuatro preguntas en las que se pedía a los participantes que expresaran sus perspectivas sobre una curación para el síndrome de Down: (i) ‘El artículo de la BBC informa que los investigadores confían en que su trabajo sea capaz eventualmente de corregir la discapacidad intelectual. Si llegase a ser esto posible, ¿le parece que sería una buena o una mala cosa?’ Opciones de respuesta: a. Buena cosa. b. Mala cosa. c. No estoy seguro. (ii) ‘Si fuera posible ‘curar’ a su hijo con síndrome de Down, ¿lo desearía?’ Opciones de respuesta: a. Por supuesto. b. Sí, probablemente. c. Quizá, no estoy seguro. d. No, probablemente no. e. No, con toda seguridad. (iii) ‘¿Cree que los investigadores deberían tratar de conseguir una ‘cura’ para el síndrome de Down?’ Opciones de respuesta: a. Sí. b. No. c. No estoy seguro. (iv) ‘¿En qué tipos de temas cree que los investigadores se deberían concentrar para intentar ayudar a mejorar la calidad de vida de las personas con síndrome de Down y sus familias?’. Para estas cuatro preguntas, además de las opciones de respuesta señaladas, se ofreció a los encuestados espacios en blanco para que escribieran sus comentarios. Ni en el cuestionario ni en la documentación enviada definimos el término ‘cura’ o ‘curación’.

[Tabla 1] CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS Y CLÍNICAS (M = 101)

| | n (%) | Problemas médicos ^c | |
|--|---------|---|---------|
| PADRES | | Quirúrgicos ^d | 59(60) |
| Sexo | | Visuales | 48(49) |
| Mujeres | 88(87) | Cardíacos | 41(42) |
| Varones | 13 (13) | Hipotonía | 41(42) |
| Edad | | Disregulación tiroidea | 31(32) |
| 19-29 | 1(1) | Problemas dentales | 30(31) |
| 30-39 | 16(16) | Auditivos | 29(30) |
| 40-49 | 40(40) | Gastrointestinales | 17(17) |
| 50-59 | 31(31) | Momento del diagnóstico de SD | |
| 60-69 | 10(10) | Prenatal | 7(7) |
| 70-79 | 1(1) | Al nacimiento | 78(80) |
| 80-89 | 1(1) | > 1 día tras el nacimiento ^e | 13 (13) |
| 90-99 | 1(1) | Nivel de independencia | |
| Etnia ^a | | Menos de 5 años | 16(16) |
| Europea | 79(79) | Entre 5 y 19 años | 53 (53) |
| Asiática | 6(6) | Currículo estándar en la escuela | 4(4) |
| Mixta | 8(8) | Currículo modificado en la escuela | 47(47) |
| Otra | 7(7) | Dejó la escuela | 2(2) |
| Religión | | Más de 19 años | |
| Sí | 44(44) | Vive con los padres - completo | 19(19) |
| No | 55(55) | Vive con los padres - parcial | 4(4) |
| No responden | 2(2) | Vive con los padres - sin concretar | 4(49) |
| | | No vive con los padres | 6(5) |
| HIJO CON SÍNDROME DE DOWN (N=102^b) | | Trabajo independiente/voluntario | 5(5) |
| Sexo | | Trabajo con apoyo/voluntario | 17(17) |
| Mujer | 53 (52) | No trabaja | 11(11) |
| Varón | 48(48) | Intensidad de la discapacidad | |
| Edad | | Ligera | 38(37) |
| 0-9 | 34(34) | Moderada | 41(40) |
| 10-19 | 34(34) | Grave | 23(23) |
| 20-29 | 27(27) | | |
| 30-39 | 3(3) | | |
| 40-49 | 1(1) | | |
| 50-59 | 1(1) | | |

^aSe refiere a respuestas que decían "canadiense". ^bUna familia tenía gemelos con SD. ^cLos participantes podían citar cuantos problemas médicos hubiera. ^dCirugía de cualquier órgano. ^eVarió entre 1 semana y 11 meses tras el nacimiento.

Análisis de los datos

Se introdujeron los datos cuantitativos en una base de datos, reflejados en forma de frecuencias y porcentajes. Tres autores (AI, CH, JA) evaluaron de manera independiente la gravedad del fenotipo de cada persona con síndrome de Down mediante una escala de 3 puntos (1 = ligera, 2 = moderada, 3 = grave), teniendo en cuenta la edad, el número y naturaleza de los problemas médicos indicados, y el nivel de independencia en relación con su edad. En caso de discrepancia se discutía el caso hasta llegar a un consenso, como ya ha sido descrito (Hippman et al., 2012). En relación con la pregunta 'Si fuera posible 'curar' a su hijo con síndrome de Down, ¿lo desearía?', se dividieron las respuestas en tres grupos, el primero para las opciones a y b, el segundo para las opciones d y e, y el tercero para la opción c. Los análisis χ^2 compararon las respuestas de los padres a esta pregunta y las respuestas a las preguntas i y iii con las puntuaciones alcanzadas en la gravedad del fenotipo.

En cuanto a los datos cualitativos recogidos en las respuestas abiertas, fueron resumidas en frases cortas (1-2 frases) de forma independiente por dos investigadores (CH y ZL), con el fin de identificar los temas que iban surgiendo mediante un abordaje de análisis descriptivo (Neergard et al., 2009). En caso de discrepancia se discutía el tema hasta llegar a un consenso. Se eligieron algunas frases de los participantes para ilustrar temas clave. Todos los temas fueron tratados por al menos el 5% de los participantes.

RESULTADOS

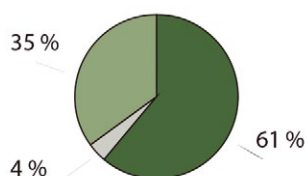
Tasas de respuesta y características de los participantes

En total respondieron 101 personas de las 246 potenciales, lo que da una tasa de respuesta conservadora del 41%. En la tabla 1 se resumen las características de los participantes y sus hijos, incluida la puntuación del fenotipo. La mayoría de los participantes fueron mujeres (posiblemente madres) ($n = 87,8\%$) y de etnia europea ($n = 79,7\%$). La edad osciló entre 29 y 97 años, y su afiliación religiosa fue variable. Las personas con síndrome de Down fueron diagnosticadas predominantemente en el momento del nacimiento ($n = 78,8\%$), y padecían diversas comorbilidades.

Actitudes sobre el tratamiento y la curación del síndrome de Down

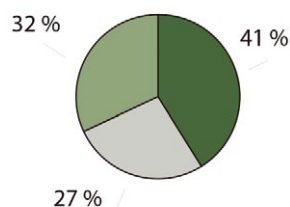
En los paneles de la figura 1 se muestran las respuestas de los padres a las preguntas sobre la corrección de la discapacidad intelectual, si 'curarían' a su hijo y si los investigadores deberían tratar de encontrar una 'curación'. No hubo relación entre el grado de gravedad del síndrome de Down del niño y la frecuencia con la que los padres indicaron que la corrección de la discapacidad intelectual sería una buena cosa, o curarían a su hijo, o que los investigadores deberían encontrar una 'curación' (respectivamente: $\chi^2 = 4,17$, $df = 4$, $p = 0,38$; $\chi^2 = 4,21$, $df = 4$, $p = 0,38$; $\chi^2 = 2,58$, $df = 4$; $p = 0,63$).

a) Corregir la discapacidad intelectual en un individuo con síndrome de Down, ¿sería buena cosa, mala cosa, o no está seguro?



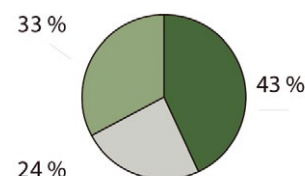
■ Buena
■ Mala
■ No estoy seguro

b) ¿Le gustaría 'curar' a su hijo con síndrome de Down?



■ Sí
■ No
■ No estoy seguro

c) ¿Cree que los investigadores deben intentar curar el síndrome de Down?



■ Sí
■ No
■ No estoy seguro

[Figura 1] RESPUESTAS DE LOS PADRES A LAS TRES PREGUNTAS

[Tabla 2] TEMAS RECOGIDOS DE LAS RESPUESTAS 1, 2 y 3

| TEMA | N (%) | EJEMPLOS DE CITAS |
|---|--------|--|
| Mejoría de la calidad de vida | 67(66) | 'Ahora que mi hijo es mayor aumenta mi preocupación por su calidad de vida... Si supiera que sería capaz de cuidar de sí mismo me sentiría mucho mejor'. 'Si ello ampliara sus horizontes, entonces es algo que consideraría' |
| Estigma, actitudes sociales y alabanza de la diversidad | 49(49) | 'No nos fijamos en 'curar' el pelo rubio. Puede parecer un razonamiento falaz, pero es una línea que debemos respetar en términos de aceptar la diversidad genética'. 'No hay nada "malo" con mi hija -es perfecta tal como es- es el cómo la ve la sociedad lo que está equivocado'. 'El término 'curación' es demasiado problemático. Si yo pudiera, sin impactos negativos, restaurar o aumentar su función cognitiva, o reducir sus problemas de comunicación, probablemente lo haría'. 'Ella ha abierto nuestro mundo a tantas experiencias positivas y nos enseña cada día, que no querría que cambiara de ninguna manera. Desearía ser más como ella, no que ella fuera más como yo'. |
| Personalidad y aspecto | 19(19) | 'Me gustaría que fuera más inteligente. Pero nunca negociaré con su personalidad amorosa, expansiva, divertida'. 'Si siguiera pareciendo externamente como alguien que tiene síndrome de Down, nadie la contrataría'. |
| Impacto de una 'curación' sobre los padres | 14(14) | 'Como padre me preocupa quién se hará cargo de mi hijo cuando me vaya'. 'Me siento muy traidor si pienso que ella estaría mejor si fuera 'curada'. |
| Visiones éticas | 33(33) | 'Como con cualquier otra 'cura', concierne al individuo/familia si desean ser 'curados', y dicha opción ha de quedar abierta a su consideración'. (<i>Autonomía</i>). 'No aprecio diferencia entre tomar un fármaco para curar o mejorar la discapacidad intelectual y llevar gafas o tomar un fármaco para tratar la epilepsia'. (<i>Beneficencia</i>). 'Todo el mundo desea lo mejor para sus hijos y aunque hay varios aspectos positivos en las personas con SD, nadie negará que mi hijo juega con desventaja en la vida'. (<i>Beneficencia</i>). 'Si simplemente mejorara su capacidad mental o física y no tuviera efectos secundarios o necesidad de 'reaprender su vida' o 'reaprender quién es ella' como individuo, pienso que sería una buena cosa'. (<i>No maleficencia</i>). 'Dependería del éxito que esto pudiera conseguir. Como con otras muchas cosas en medicina, a menudo hay efectos secundarios/complicaciones, primero habría que conocerlas'. (<i>No maleficencia</i>). 'Estaría mejor que se invirtiera el dinero en promover los valores de todas las personas... Los recursos financieros podrían también usarse para mejorar la calidad de vida de las personas con SD'. (<i>Justicia</i>). El SD cuesta a la sociedad las vidas de muchos individuos potencialmente productivos - los cuales van a depender durante toda su vida de la financiación pública. En una sociedad con la atención sanitaria y la educación subvencionadas, esto supone una carga para el ciudadano que ha de pagar los impuestos'. (<i>Justicia</i>). |
| Depende de lo que signifique 'curación' | 26(26) | 'Mi hijo ha pasado 21 años aprendiendo a comportarse como persona con retraso en su desarrollo... El aumento de inteligencia no cambiará probablemente estas conductas. ¿Cómo desandaría esos 21 años de haber sido tratado de una manera especial?' 'Creo que no desearía una cura para sus cualidades y características pero sí para sus problemas de salud y deficiencias en su aprendizaje'. 'Los problemas intelectuales son sólo una parte del SD. Los aspectos físicos juegan también una gran parte. ¿Lo que llaman 'cura' es algo que aborda también a estos aspectos? Creo que sería mejor encontrar el modo de que las personas con SD aprendan con más facilidad, mejoren su apraxia, mejoran su memoria'. 'Sí, eso significaría que los niños con SD pudieran tener una mejor calidad de vida... La 'curación' para el SD significaría que estas personas serían capaces de llevar una vida normal'. '¿Cómo no iba a desear una 'curación' para una situación que origina tantos problemas médicos y de desarrollo? Amo mucho a mi hijo tal como es, pero tenerle como un muchacho de 8 años 'típico' sería como un sueño que se hace realidad'. 'Creo que la promesa de una 'curación' puede llevarnos a los padres y familiares a una esperanza poco realista, e impedirnos el aceptar la situación y avanzar hacia adelante con terapias apropiadas y planificar su futuro'. |

Los padres ofrecieron variadas y ricas respuestas en los espacios dejados abiertos para que comentaran sobre las preguntas 1, 2 y 3. El análisis cuidadoso desveló una comunidad y superposición entre las respuestas a las tres preguntas que las hicieron inseparables. Por eso fueron analizadas juntas y a partir de ellas surgieron seis temas que se muestran a continuación. En la tabla 2 se presentan algunas frases originales a modo de ilustración.

a) Mejoría de la calidad de vida

Dos tercios de los participantes señalaron que el mayor beneficio para una cura sería aumentar la independencia del hijo y su capacidad para realizar tareas asociadas con la vida cotidiana (p. ej., habilidad para limpiarse los dientes), lo que en definitiva haría más fácil la vida del hijo y de sus padres.

b) El estigma, las actitudes sociales y la valoración de la diversidad

Las respuestas de aproximadamente la mitad de los padres reflejaban puntos de vista de que la sociedad debería aceptar más la diversidad, incluidas a las personas con síndrome de Down, y se cuestionaban la motivación para 'curar'. Muchos padres describieron el valor que representaban determinadas cualidades de sus hijos con síndrome de Down.

Para algunos, el término 'cura' era emocional, por ejemplo, un padre dijo que es 'altamente opinable que su hija tuviera que ser "reparada"', y otro se preguntaba "si los padres que rehusaran quedarían señalados". Pero se vio como más aceptable el considerar intervenciones específicas para mejorar la calidad de vida.

c) Personalidad y aspecto

Algunos padres expresaron su preocupación de que una 'cura' cambiaría la personalidad de su hijo, y tres padres afirmaron que si la cura mejoraba la capacidad intelectual, sentirían la necesidad de modificar el aspecto externo del niño (p. ej., mediante cirugía).

d) Impacto de la 'curación' sobre los padres

Algunos padres describieron el impacto que una curación de su hijo supondría para ellos. Muchos padres expresaron su preocupación sobre la atención a su hijo una vez que ya no pudieran prestarla ellos mismos, la cual mejoraría si esa 'curación' supusiera un aumento en su independencia. Una madre afirmó, por ejemplo que no quería que su hija fuese "simplemente un número más... en una casa residencial".

e) Perspectiva ética

Las respuestas de algunos padres abordaron los principios éticos de beneficencia, no maleficencia, autonomía y justicia, al considerar si debían o no respaldar una 'curación'. Para algunos, el principio de autonomía era el más importante, mientras que otros respaldaban la 'curación' al priorizar el concepto de beneficencia. Muchos padres expresaron el apoyo a la 'curación', pero sólo si ésta quedaba 'libre de riesgo', sin efectos secundarios, y no terminaba lesionando a la persona (no maleficencia). Algunos padres utilizaron el principio de la justicia como apoyo para aplicar la 'curación' en el síndrome de Down, mientras que otros lo utilizaron justo para argumentar en contra.

f) Depende de qué entendamos por 'curación'

Aproximadamente la cuarta parte de los participantes cuestionaron explícitamente qué significaría la palabra 'curación' en términos de riesgo, impactos psicológicos, y consecuencias médicas. Curiosamente, algunos padres (n = 12, 12%) distinguieron entre curar a bebés o niños, y curar a adultos. Varios padres opinaron que hubiesen considerado la opción de 'curación' en el momento del nacimiento de su hijo, pero que hacerlo a un adulto sería más difícil. Una madre de un individuo de 23 años dijo: "Podría significar todo un conjunto de problemas a su edad. Si acabase de nacer, lo consideraría". Varios padres opinaron que una 'curación' iniciada in utero o en el nacimiento o antes sería lo mejor porque podría "cambiar sus habilidades para funcionar y aprender e interactuar con otros tempranamente en su vida".

Algunos padres marcaron la diferencia entre una 'curación' y las terapias para determinados aspectos del síndrome. Otros definieron lo que la "curación" significaba para ellos. Algunos (n= 16, 16%) se mostraron escépticos, afirmando que dudaban que pudiera encontrarse una 'curación', comparándola con "el agitar una varita mágica para hacer que todo desaparezca". Algunos padres pensaban que no sería posible una 'curación' debido a la causa genética del síndrome de Down. Por ejemplo, un padre escribió: "No puedes 'curar' el síndrome de Down ya que es genético. No puedes sacar el cromosoma extra". Otro pensó en la posibilidad de que la 'cura' despertara falsas esperanzas si después no se viera sustanciada.

Áreas de investigación

Cuando se preguntó a los padres en qué temas deberían concentrarse los investigadores para mejorar la calidad de vida de las personas con síndrome de Down y sus familias (pregunta 4), aparecieron varios temas (tabla 3).

[Tabla 3] ÁREAS DE FUTURA INVESTIGACIÓN SUGERIDAS POR LOS PARTICIPANTES (PREGUNTA 4)

| ÁREA DE INVESTIGACIÓN | N (%) | EJEMPLOS DE CITAS |
|---|--------|---|
| Estilos de aprendizaje y de comunicación, incluida la función cognitiva | 36(36) | 'Me interesaría la investigación que hallara medios más eficaces para enseñar y apoyar a las personas con SD... Sabemos que pueden aprender y lo hacen. Sólo necesitamos encontrar el mejor modo conseguirlo' |
| Problemas médicos | 34(34) | 'Diría que cualquiera de los grandes temas de salud (lesiones cardíacas, leucemia, sordera) son críticos para el desarrollo completo en el SD, por lo que sin duda deberían ser un foco principal de investigación' |
| Curación, terapia, causas del síndrome de Down | 6(6) | 'Terapia génica temprana/más estimulación de lo físico y lo mental mediante nuevas intervenciones hormonales. Mejor comprensión de los problemas osteomusculares y posibles intervenciones tempranas. Terapias nutricionales para el desarrollo del cerebro podrían ser otros abordajes' |
| Información recogida de forma regular para dar información precisa a los padres | 5(5) | 'Los investigadores podrían recabar más datos de los padres sobre qué funciona y qué no funciona en el tratamiento de las muchas situaciones y problemas conductuales de los niños con SD, y podrían publicar esa información en libros que no fueran caros. Los investigadores podrían hacer asequible esa información a padres y maestros. Podrían también recoger y publicar una actualización sobre las etapas médicas y de crecimiento, en lo físico y en lo mental' |
| Temas de conducta, psicológicos | 5(5) | 'El control de los rasgos de personalidad obsesiva / compulsiva, quizá la conducta desafiante y obstinada' |

También en respuesta a esta pregunta, los participantes espontáneamente expresaron la necesidad de mejorar el respaldo político, la educación pública, la creación de fondos económicos y el apoyo para las actividades posteriores a la educación secundaria. Un padre afirmó:

Se necesitan más apoyos para la comunidad y para una familia numerosa. No se ve socialmente aceptable tener un hijo con síndrome de Down... Nadie quiere ayudar, ni siquiera conocer qué significa criar a un hijo con síndrome de Down. Resulta increíblemente problemático y supera lo que una persona puede manejar si no hay un apoyo adecuado”.

DISCUSIÓN

Este es el primer estudio que informa sobre las perspectivas de los padres de personas con síndrome de Down en relación con la terapéutica dirigida hacia la discapacidad intelectual y una ‘curación’ para el síndrome de Down. En este estudio, una proporción prácticamente similar de padres indicaron que ‘curarían’ o ‘no curarían’ a su hijo si ello fuera posible. Esta diversidad de opiniones no resulta sorprendente dada la complejidad de la pregunta, las diversas interpretaciones posibles del término ‘curación’, y la tensión que existe entre el modelo social (Rapp y Ginsburg, 2001) y el modelo médico (Rapp, 1993) de discapacidad.

Fue interesante observar que la proporción de padres que pensaron que la corrección de la discapacidad intelectual sería una buena cosa fue superior a la de los que desearían curar a su propio hijo. Esta discrepancia puede deberse a padres que creían que la ‘curación’ sería una opción para otros, aunque no la deseaban para sí mismos, o a padres que entendían que la corrección de la discapacidad intelectual y la curación del síndrome de Down eran dos asuntos diferentes, tal como lo afirmaron algunos de ellos explícitamente.

Hubo dos razonamientos en el apoyo para conseguir una ‘curación’, que aparecieron de forma repetida en las respuestas de los padres. El primero, el aumento de la independencia de su hijo y de su calidad de vida permitiría a los padres sentirse más seguros sobre el futuro de su hijo. Esto respalda los resultados de recientes estudios que muestran cómo la dependencia para toda la vida fue una preocupación importante para los padres de niños con síndrome de Down (Skotko et al., 2011a; Pillay et al., 2013). El segundo, su hijo merecía alcanzar su pleno potencial. Esto concuerda también con estudios anteriores que muestran cómo los padres que buscan medicinas alternativas para su hijo con síndrome de Down lo hacen para promover su máximo bienestar (Prussing et al., 2005).

Los temas que surgieron por parte de padres que no apoyaban la consecución de una ‘curación’ del síndrome de Down estaban relacionados frecuentemente con la preocupación de que la ‘curación’ cambiara la personalidad o identidad de su hijo. Un estudio reciente sobre la actitud de los padres hacia el tratamiento farmacológico para el trastorno de déficit de atención con hiperactividad reveló que preocupaciones similares constituían una barrera importante para recurrir a este tratamiento (Coletti et al., 2012). Aunque algunos autores han sugerido que el deseo de los padres para implicarse en intervenciones puede aumentar conforme el niño crece y la permanencia de las imperfecciones funcionales se hace más evidente (Landsman, 2003), en nuestro estudio algunos padres se sentían más cómodos con la idea de ‘curar’ a un niño y no al adulto. Esta observación se explica en parte por las reservas que tienen los padres en relación con la alteración de la personalidad. Específicamente, mientras que la personalidad de un adulto ha quedado ya establecida, la del niño no se conoce del todo todavía.

En relación con todo ello, el impacto positivo que los hijos con síndrome de Down ejercen sobre las vidas de sus familias fue claramente articulado por los participantes en este estudio, al igual que en anteriores trabajos (Skotko et al., 2011a; Pillay et al., 2012; King et al., 2009; Skotko et al., 2011b; Povee et al., 2012). En conjunción con datos de otros estudios que muestran que los individuos con síndrome de Down se sienten felices con sus vidas y poseen una alta autoestima (Cunningham y Glenn, 2004; Skotko et al., 2011c), esto debilita la suposición o premisa del sufrimiento individual, que está en la base del modelo médico de la discapacidad, a partir del cual ha evolucionado el intento de conseguir una ‘curación’ para el síndrome de Down (Edwards, 2001). Aunque las familias que tienen un hijo con síndrome de Down han de afrontar problemas específicos,

incluidas las exigencias emocionales, físicas y económicas que pueden tener un fuerte impacto sobre el funcionamiento y bienestar de la familia (Povee et al., 2012; Siklos y Kerns, 2006; Phelps et al., 2012), los padres en este estudio afirmaron que, más que tratar de cambiar al individuo con síndrome de Down, es necesario que exista un objetivo para cambiar las actitudes negativas de la sociedad y de aumentar las infraestructuras sociales para asistir de manera apropiada a las personas con síndrome de Down y sus familias. Esta posición se encuentra muy en la línea del modelo social de la discapacidad, la cual, en contraste con el modelo médico, sugiere que las barreras de la sociedad contribuyen significativamente a crear dificultades para quienes tienen síndrome de Down (Pillay et al., 2012). La investigación futura habrá de explorar de qué manera estos modelos conflictivos de discapacidad influyen en el deseo de los padres de curar a su hijo.

Puntos fuertes y débiles de este trabajo

Nuestro estudio generó datos cuantitativos y cualitativos; estos últimos añadieron profundidad y riqueza a los primeros. Además, puesto que la LMDSS facilitó la distribución de los cuestionarios y, una vez cumplimentados, permanecieron anónimos, se redujo el sesgo hacia respuestas socialmente deseables. El hecho de que no definiéramos la 'curación' en el cuestionario aportó beneficios y limitaciones. Si bien permitió a los participantes explorar el concepto de 'curación' en el modo en que fuera más significativo para ellos, presentaba también una cierta dificultad de interpretación. El estudio arroja luz en un área poco investigada, pero tiene algunas limitaciones. No se apreciaron respuestas duplicadas, pero puesto que el cuestionario fue enviado dos veces a los miembros de la LMDSS, no se previno la posibilidad de que pudiera ser contestado dos veces. Además, los participantes fueron casi todos de raza caucásica, mujeres y de habla inglesa, lo que limita la generalización de los resultados. Igualmente, familias que no son miembros de instituciones de apoyo puede tener perspectivas diferentes sobre la investigación de nuevas terapias en el síndrome de Down. Los puntos de vistas expresados en este estudio pueden no ser generalizables fuera del contexto canadiense o de la organización de la que se extrajo la muestra. Se necesitan más estudios para explorar estos temas en diferentes contextos.

Estudios futuros

Sería muy valioso explorar las actitudes de otras personas, incluyendo miembros de la familia (padres varones y hermanos), personal sanitario, personas con síndrome de Down y la población general, en relación con la posibilidad de aplicar terapias a la discapacidad intelectual o una curación para el síndrome de Down. Puesto que se están desarrollando también posibles terapias para el síndrome X-frágil (Hagerman et al., 2012) y otros trastornos genéticos del desarrollo (Wetmore y Garner, 2010), sería interesante explorar la franqueza o apertura de los implicados en estas condiciones, aceptando tanto sus diferencias como sus semejanzas en relación con el síndrome de Down. La futura investigación habrá de examinar también el tema de cómo hacer operativa una investigación que esté centrada en y orientada hacia el paciente, cuando se encuentran divididas las perspectivas y prioridades de la población de los pacientes, especialmente si se tiene en cuenta la ascendencia que está teniendo en Norteamérica la investigación centrada en y orientada hacia el paciente.

CONCLUSIONES

Las perspectivas de los padres en relación con una 'curación' para el síndrome de Down son complejas y se encuentran influenciadas por varios factores como son la edad del hijo, posibles efectos secundarios, impacto sobre la personalidad, valores sociales, problemas éticos y la carga que supone la atención de larga duración. Esta complejidad se ve ilustrada por el hecho de que hubo una proporción parecida de padres que indicaron que no estaban, o que sí estaban, interesados en curar a su propio hijo. Los padres, en este estudio, se "enredaban" con el tema de qué podría

significar la palabra 'curación', y suscitaron su preocupación sobre el problema de la inteligencia en cuanto a la identidad y la personalidad.

Nota. Traducido con autorización de *Clinical Genetics* 2014. doi:10.1111/cge.12364

BIBLIOGRAFÍA

- Abbeduto L, Seltzer MM, Shattuck P, Krauss MW, Orsmond G, Murphy MM. Psychological well-being and coping in mothers of youths with autism, Down syndrome, or Fragile X syndrome. *Am J Ment Retard* 2004; 109 (3): 237–254.
- Blacher J, McIntyre LL. Syndrome specificity and behavioural disorders in young adults with intellectual disability: cultural differences in family impact. *J Intellect Disabil Res* 2006; 50 (Pt 3): 184–198.
- Coletti DJ, Pappadopulos E, Katsiotas NJ, Berest A, Jensen PS, Kafantaris V. Parent perspectives on the decision to initiate medication treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2012; 22 (3): 226–237.
- Cunningham C, Glenn S. Self-awareness in young adults with Down syndrome: I. awareness of Down syndrome and disability. *Int J Disabil Dev Educ* 2004; 51 (4): 335–361.
- Das I, Park JM, Shin JH et al. Hedgehog agonist therapy corrects structural and cognitive deficits in a Down syndrome mouse model. *Sci Transl Med* 2013; 5 (201): 201ra120.
- Edwards SD. Prevention of disability on grounds of suffering. *J Med Ethics* 2001; 27 (6): 380–382.
- Fidler D, Hodapp R, Dykens E. Stress in families of young children with Down syndrome, Williams syndrome, and Smith-Magenis syndrome. *Early Educ Dev* 2000; 11 (4): 395–406.
- Hagerman R, Lauterborn J, Au J, Berry-Kravis E. Fragile X syndrome and targeted treatment trials. *Results Probl Cell Differ* 2012; 54: 297–335.
- Haydar TF, Reeves RH. Trisomy 21 and early brain development. *Trends Neurosci* 2012; 35 (2): 81–91.
- Heller JH, Spiridigliozzi GA, Doraiswamy PM, Sullivan JA, Crissman BG, Kishnani PS. Donepezil effects on language in children with Down syndrome: results of the first 22-week pilot clinical trial. *Am J Med Genet A* 2004; 130A (3): 325–326.
- Heller JH, Spiridigliozzi GA, Sullivan JA, Doraiswamy PM, Krishnan RR, Kishnani PS. Donepezil for the treatment of language deficits in adults with Down syndrome: a preliminary 24-week open trial. *Am J Med Genet A* 2003; 116A (2): 111–116.
- Hippman C, Inglis A, Austin J. What is a "balanced" description? Insight from parents of individuals with Down syndrome. *J Genet Couns* 2012; 21 (1): 35–44.
- Incerti M, Toso L, Vink J et al. Prevention of learning deficit in a Down syndrome model. *Obstet Gynecol* 2011; 117 (2 Pt 1): 354–361.
- Inglis A, Hippman C, Austin JC. Prenatal testing for Down syndrome: the perspectives of parents of individuals with Down syndrome. *Am J Med Genet A* 2012; 158A (4): 743–750.
- Jiang J, Jing Y, Cost GJ et al. Translating dosage compensation to trisomy 21. *Nature* 2013.
- Johnson N, Fahey C, Chicoine B, Chong G, Gitelman D. Effects of donepezil on cognitive functioning in Down syndrome. *Am J Ment Retard* 2003; 108 (6): 367–372.
- King G, Baxter D, Rosenbaum P, Zwaigenbaum L, Bates A. Belief systems of families of children with autism spectrum disorders or Down syndrome. *Hammill Institute on Disabilities* 2009; 24 (1): 50–64.
- Kishnani PS, Heller JH, Spiridigliozzi GA et al. Donepezil for treatment of cognitive dysfunction in children with Down syndrome aged 10–17. *Am J Med Genet A* 2010; 152A (12): 3028–3035.
- Kleschevnikov AM, Belichenko PV, Faizi M et al. Deficits in cognition and synaptic plasticity in a mouse model of Down syndrome ameliorated by GABAB receptor antagonists. *J Neurosci* 2012; 32 (27): 9217–9227.
- Kleschevnikov AM, Belichenko PV, Gall J et al. Increased efficiency of the GABAA and GABAB receptor-mediated neurotransmission in the Ts65Dn mouse model of Down syndrome. *Neurobiol Dis* 2012; 45 (2): 683–691.
- Landsman G. Emplotting children's lives: developmental delay vs. disability. *Soc Sci Med* 2003; 56 (9): 1947–1960.
- Liu C, Belichenko PV, Zhang L et al. Mouse models for Down syndrome-associated developmental cognitive disabilities. *Dev Neurosci* 2011; 33 (5): 404–413.
- Lott IT, Dierssen M. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *Lancet Neurol* 2010; 9 (6): 623–633.
- Most DE, Fidler DJ, Booth-LaForce C, Kelly J. Stress trajectories in mothers of young children with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2006; 50 (Pt 7): 501–514.
- Neergaard MA, Olesen F, Andersen RS, Sondergaard J. Qualitative description – the poor cousin of health research? *BMC Med Res Methodol* 2009; 9: 52.
- Phelps RA, Pinter JD, Lollar DJ, Medlen JG, Bethell CD. Health care needs of children with Down syndrome and impact of health system performance on children and their families. *J Dev Behav Pediatr* 2012; 33 (3): 214–220.
- Pillay D, Girdler S, Collins M, Leonard H. "It's not what you were expecting, but it's still a beautiful journey": the experience of mothers of children with Down syndrome. *Disabil Rehabil* 2012; 34 (18): 1501–1510.
- Povee K, Roberts L, Bourke J, Leonard H. Family functioning in families with a child with Down syndrome: a mixed methods approach. *J Intellect Disabil Res* 2012; 56 (10): 961–973.
- Prussing E, Sobo EJ, Walker E, Kurtin PS. Between 'desperation' and disability rights: a narrative analysis of complementary/alternative medicine use by parents for children with Down syndrome. *Soc Sci Med* 2005; 60 (3): 587–598.
- Rapp R. Amniocentesis in sociocultural perspective. *J Genet Couns* 1993; 2 (3): 183–196.
- Rapp R, Ginsburg F. Enabling disability: rewriting kinship, reimagining citizenship. *Public Cult* 2001; 13 (3): 533–556.
- Ruparelia A, Pearn ML, Mobley WC. Cognitive and pharmacological insights from the Ts65Dn mouse model of Down syndrome. *Curr Opin Neurobiol* 2012; 22 (5): 880–886.
- Siklos S, Kerns KA. Assessing need for social support in parents of children with autism and Down syndrome. *J Autism Dev Disord* 2006; 36 (7): 921–933.
- Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a son or daughter with Down syndrome: perspectives from mothers and fathers. *Am J Med Genet A* 2011a; 155A (10): 2335–2347.
- Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a brother or sister with Down syndrome: perspectives from siblings. *Am J Med Genet A* 2011b; 155A (10): 2348–2359.
- Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Self-perceptions from people with Down syndrome. *Am J Med Genet A* 2011c; 155A (10): 2360–2369.
- Spiridigliozzi GA, Heller JH, Crissman BG et al. Preliminary study of the safety and efficacy of donepezil hydrochloride in children with Down syndrome: a clinical report series. *Am J Med Genet A* 2007; 143A (13): 1408–1413.
- Wetmore DZ, Garner CC. Emerging pharmacotherapies for neurodevelopmental disorders. *J Dev Behav Pediatr* 2010; 31 (7): 564–581.