

Asesoramiento y diagnóstico prenatal: Estrategias para una buena comunicación

(Prenatal risk assessment and diagnosis of Down syndrome: Strategies for communicating well with patients)

Eva Schwartz y Kishore Vellody

AMA Journal of Ethics, April 2016, Vol. 18, Number 4: 359-364

doi: 10.1001/journalofethics.2016.18.04.ecas1-1604

Eva Schwartz es residente de 2º año de Pediatría en el Children's Hospital de University of Pittsburgh Medical Center (Pennsylvania, USA). Un miembro de su familia tiene síndrome de Down.

Kishore Vellody es profesor asociado de Pediatría en el Children's Hospital de University of Pittsburgh Medical Center (Pennsylvania, USA), y director médico del Down Syndrome Center of Western Pennsylvania. Un miembro de su familia tiene síndrome de Down.

RESUMEN

LA NARRACIÓN

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

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

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

Amelia respira hondo y llama al despacho de la habitación de la paciente. En el cuarto se encuentra bañada en lágrimas, sentada y sosteniendo sus manos en las de su marido. Cuando Amelia pregunta a Victoria sobre su historial, ella explica: "estábamos tan felices de estar de nuevo emba-



razada después de haber perdido tantos hijos. Fue devastador saber sobre el síndrome de Down. Es que... no nos podemos ni imagina echar toda esa carga en nuestra familia”.

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

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

COMENTARIO

En 2007, el American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) recomendó que a todas las mujeres embarazadas, con independencia de la edad, se les ofreciera pruebas de presunción y diagnóstico del síndrome de Down (1). Se puede sospechar el síndrome de Down prenatalmente mediante análisis serológico, pero el diagnóstico se hace de manera definitiva mediante biopsia de vellosidades coriónicas o de amniocentesis. esta diferencia entre presunción y diagnóstico es aplicable igualmente al test de ADN que, si bien es más preciso, es todavía considerado como test de presunción (2). Estos test ofrecen información sobre la probabilidad de una condición potencial pero no determinan si esa condición está presente ni su gravedad. Por tanto, para los pediatras y médicos generales —y eventualmente, con la llegada de nuevos test de prevención, para los obstetras— que hayan de comunicarse de manera eficaz con los padres, son esenciales dos cosas: comunicar estos puntos y clarificar que la identificación de la trisomía 21 de ninguna manera es un pronóstico sobre el recién nacido con síndrome de Down ni sobre la calidad de vida de ninguno de los miembros de la familia.

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

EL PROBLEMA DE LOS SESGOS

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

Cómo los clínicos manejan el sesgo es una consideración importante en este y similares casos. La conducta de los clínicos puede en ocasiones chocar con el estándar ético propio de los médicos que han de mostrar su respeto por la autonomía de sus pacientes. Una encuesta anónima a casi 500 médicos que ofrecían una diversidad de pruebas prenatales mostró que el 23 por ciento urgía la terminación del embarazo y el 14 por ciento urgía la continuidad del embarazo (3). Esta estadística sugiere que muchos médicos se basan de forma prominente en sus propios valores cuando analizan las opciones médicas de sus pacientes en esta clase de situación.

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

Además, no sabemos qué información recibió Victoria, si es que recibió alguna, sobre el propio método de interrupción, que no carece de riesgo, o que esperar mientras se recupera del aborto. Es crucial para su médico mostrarle que el aborto no es la única opción aceptable para Victoria. Con independencia de la opinión personal del médico, la decisión de Victoria no tendría que estar dirigida por el médico en modo alguno. El asesoramiento apropiado, por ejemplo, no debería incluir expresión alguna que mostrara



un juicio de valor sobre el síndrome de Down como diagnóstico, ni sugerir que una decisión sobre el embarazo fuera éticamente superior a otra.

REGLAS PARA UN BUEN ASESORAMIENTO

En nuestro caso, no quedó claro qué asesoramiento, si es que hubo alguno, recibió Victoria previamente a la actual situación. Ella parecía haber llegado a la clínica de abortos sin conocer las opciones disponibles, e incluso sin recibir un claro diagnóstico. La sospecha de Amelia de que Victoria no había recibido asesoramiento adecuado pudo ciertamente ser correcta, porque demasiadas mujeres que han tenido niños con síndrome de Down comunican su insatisfacción por la información y apoyos que reciben tras recibir el diagnóstico (4).

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

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



¿QUÉ DEBERÍA DECIR AMELIA, SI ES QUE DEBIERA DECIR ALGO?

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

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

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

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

BIBLIOGRAFÍA

1. ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG practice bulletin no. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007;109(1):217-227.
2. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Committee opinion no. 640: cell-free DNA screening for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2015;126(3):e31-e37.
3. Wertz DC. Drawing lines: notes for policymakers. In: Parens E, Asch A, eds. *Prenatal Testing and Disability Rights.* Washington, DC: Georgetown University Press; 2000:261-287.
4. Skotko B. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics.* 2005;115(1):64-77.



Terapia evocativa (historia personal con fotos, cajas con antiguos objetos personales) para ancianos con síndrome de Down y demencia

Does the well-being of individuals with Down syndrome and dementia improve when using life story books and rummage boxes? A randomized single case series experiment
Nicola Crook, Malcolm Adams, Nicola Shorten, Peter E. Langdon
Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities: 2016, 29: 1-10

RESUMEN

El personal que está al cuidado de las personas con síndrome de Down y demencia se sienten por lo general muy comprometidos en ofrecer su atención, por lo que necesitan disponer de medios que les orienten y les apoyen conforme aumentan las necesidades. Las intervenciones de tipo psicológico que se prestan a los pacientes son cada vez más apreciadas por su utilidad. De acuerdo con un informe Cochrane publicado en 2012, la terapia mediante estimulación cognitiva (TEC) beneficia a las personas con demencia en su comunicación y calidad de vida, sumándose a los efectos conseguidos por fármacos. Dentro de la CET cabe incluir la llamada terapia evocativa que consiste en despertar recuerdos y memoria mediante el uso de materiales como son los objetos y fotografías personales. La cuestión está en saber si la TEC, incluida la terapia evocativa, resulta eficaz en las personas con demencia y discapacidad intelectual.

Dentro de la terapia evocativa se manejan varias formas, entre las que destaca la utilización de: a) libros elaborados con relatos de acontecimientos pasados personales, incluidas fotografías, y b) cajas que contienen objetos personales antiguos que ha utilizado en el pasado. Los autores de este estudio se plantearon analizar en pequeña escala el beneficio que ambos métodos, el de libros personales y el de cajas personales, pudiera reportar a 5 individuos con síndrome de Down y demencia. Su hipótesis era que los dos mejorarían su sentido de bienestar, pero que las cajas personales serían más eficaces por su carácter multisensorial y por no depender tanto de las habilidades comunicativas y cognitivas.

MÉTODOS

Las 5 personas fueron sometidas a tres periodos de intervención de media hora cada uno en tres días distintos (ordenados al azar): libros, cajas, actividad espontánea. Fueron valorados previamente con métodos ya validados que sirvieron para conocer su situación cognitiva y conductual, y para valorar las modificaciones que pudieran conseguirse mediante los sistemas de intervención. Especial importancia se dio a los parámetros “humor/talante” (expresión facial, lenguaje verbal, tono y contenido de la interacción verbal y no verbal) y al parámetro “implicación” (conexión con la gente, con las actividades y con los objetos que le rodeaban). Se obtuvieron diversas puntuacio-



nes de acuerdo con la metodología utilizada. Los interesados y sus familiares proporcionaron el material para elaborar los libros de relatos y las cajas con objetos.

RESULTADOS

El trabajo describe con detalle el modo en que cada participante reaccionó en cada uno de los tres periodos de intervención, y las puntuaciones obtenidas en los diversos parámetros que fueron objeto de evaluación.

Los resultados del estudio pueden resumirse de la siguiente manera:

Los periodos transcurridos con los libros de relatos personales y las cajas con objetos personales produjeron niveles superiores de bienestar en comparación con los periodos de actividad espontánea. Confirmando de este modo la primera hipótesis. Pero esto no fue constante en los 5 participantes: en uno de ellos, la caja con objetos consiguió mayor puntuación en el bienestar que el libro de relatos, mientras que en otro fue al revés. Pese a esas diferencias, en conjunto puede decirse que ambos métodos de evocación consiguieron similares mejorías en el grado de bienestar, invalidando así la segunda hipótesis. Estas mejorías fueron apreciadas en forma de incrementos en las conductas de comunicación y expresión, cognitivas, con conductas que denotaban apego a los objetos personales.

Sus conductas también denotaban disfrute en la tarea, señalando o comentando determinados detalles de las fotografías, hablando sobre las personas, o mostrando su emoción, o recordando objetos muy queridos para ellos.

COMENTARIO

Es muy raro disponer de estudios objetivos en los que se evalúe el valor de maniobras o métodos evocadores como medio de terapia cognitiva en personas con síndrome de Down y demencia. Los resultados positivos aquí expuestos respaldan el valor de la terapia de estimulación cognitiva en la población anciana con síndrome de Down y demencia, y ofrecen a los cuidadores ejemplos de medios fácilmente asequibles y utilizables.

Sería deseable repetir este tipo de estudios en poblaciones más extensas, cuidando bien de ejecutarlos mediante metodología cuidadosa y objetiva.