

Experiencia de las madres de niños con síndrome de Down al momento del diagnóstico

Experience of mothers with Down syndrome children at the time of diagnosis

Dr. Mehmet A. Buyukavci^a, Dra. Derya G. Dogan^a,
Máster en Ciencias Sinem K. Canaloglu^a y Dra. Meltem Kivilcim^a

RESUMEN

Introducción. El síndrome de Down (SD) es un trastorno genético frecuente. Las familias de los niños con SD en general no reciben suficiente información al momento del diagnóstico. El objetivo de este estudio fue evaluar las experiencias de las madres de niños con SD al momento que le dieron el diagnóstico y la comunicación que brindaron los profesionales de la salud.

Población y métodos. Se incluyeron madres de niños con síndrome de Down. Se evaluaron sus experiencias con la información del diagnóstico y las actitudes de los profesionales, mediante una entrevista semiestructurada.

Resultados. La muestra fue 43 madres. Se diagnosticó SD durante el control prenatal en ocho niños y en 35 después del nacimiento. Dieciocho madres recibieron el diagnóstico en la clínica pediátrica, y a 16 les informaron en la maternidad. Más de la mitad de las madres recibieron la primera información sobre el diagnóstico de su hijo del pediatra. Solo cinco de las 43 madres habían recibido información detallada. De 32 madres, 23 dijeron que percibieron una actitud negativa. La mayoría de los informes del diagnóstico a las familias, duraron menos de cinco minutos.

Conclusiones. Las madres de niños con SD desean recibir más información sobre el SD de parte de los profesionales de la salud. Además, desean que esta información se brinde de manera comprensiva y sensible. Los profesionales de la salud, en especial los pediatras, necesitan dedicar el tiempo suficiente para conversar con la familia sobre el SD y los desafíos que presenta.

Palabras clave: actitud, diagnóstico, síndrome de Down, madres, pediatra.

a. İnönü Üniversitesi,
Centro Médico
Turgut Özal,
Departamento de
Pediatria, Unidad
de Pediatria del
Desarrollo y el
Comportamiento,
Malatya, Turquía.

Correspondencia:
Dr. Mehmet A.
Buyukavci:
akifavci@yahoo.com

Financiamiento:
Ninguno.

Conflicto de intereses:
Ninguno que declarar.

Recibido: 21-3-2018
Aceptado: 6-12-2018

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2019.114>
Texto completo en inglés:
<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2019.eng.114>

Cómo citar: Buyukavci MA, Dogan DG, Canaloglu SK, Kivilcim S. Experiencia de las madres de niños con síndrome de Down al momento del diagnóstico. *Arch Argent Pediatr* 2019;117(2):114-119.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es uno de los síndromes genéticos más frecuentes observados por los pediatras.¹ En general, los pediatras y los especialistas en genética brindan el diagnóstico a las familias durante el puerperio.^{2,3} En los países donde el asesoramiento genético no es común, el pediatra es generalmente el primero que explica el diagnóstico a las familias.⁴

El hecho de tener un bebé enfermo, el temor de no poder satisfacer las necesidades del niño y la preocupación sobre su futuro hacen que el momento del diagnóstico sea particularmente difícil para las familias.⁵ El lugar donde se brinda el diagnóstico y las actitudes de los profesionales de la salud a cargo de brindarlo son muy importantes en cuanto a la reacción de las familias cuando les informan el diagnóstico por primera vez. Idealmente, el profesional de la salud debería actuar de manera sensible y comprensiva, brindar respuestas claras y adecuadas a cualquier pregunta de la familia y ofrecer servicios de asesoramiento por adelantado.⁶⁻⁹ Las experiencias de los padres y las madres al momento del diagnóstico son sumamente importantes en términos de la relación posterior entre el niño y sus padres.¹⁰ En los estudios previos, se demostró que los padres y las madres de niños con SD que entablaron una buena relación con los profesionales de la salud desarrollaron apego por el recién nacido más fácilmente y demostraron una actitud más positiva hacia el cuidado del bebé.^{7,8,10}

En un estudio que se centró en la profesión de la salud a nivel mundial, Skotko⁴ informó que los profesionales de la salud no fueron capaces de brindar la información adecuada de manera sensible y apropiada al dar el diagnóstico de SD. Incluso los médicos con mayor experiencia reconocieron que la educación que recibieron sobre cómo informar el diagnóstico de SD de manera sensible fue insuficiente.¹¹ En un estudio reciente de Dogan y col., se informó que los residentes de pediatría sentían un alto nivel de malestar al comunicarse con los padres y las madres de un recién nacido con SD.¹²

Si bien se realizaron estudios sobre el momento y el entorno ideales y el tipo de información que se debe brindar a las familias de los niños con SD en Europa y los Estados Unidos,¹³⁻¹⁵ muy pocos se llevaron a cabo en países de Medio Oriente.^{16,17}

Por este motivo, en las culturas occidentales, las expectativas de las familias podrían ser diferentes de las de los profesionales de la salud. El objetivo de este estudio fue evaluar las experiencias de las madres de niños con SD al momento del diagnóstico y las actitudes comunicativas de los profesionales de la salud en Turquía.

POBLACIÓN Y MÉTODOS

Este fue un estudio descriptivo de las madres de niños con SD menores de seis años de edad que asistieron al Departamento de Desarrollo Pediátrico (DDP) del Centro Médico Turgut Özal de la İnönü Üniversitesi y acordaron participar en el estudio. Este centro es el hospital más grande del este de Turquía. El departamento de pediatría atiende a aproximadamente 100 000 pacientes externos cada año. Las madres que participaron en el estudio recibieron información detallada sobre el alcance y el objetivo de este y otorgaron su consentimiento informado. La encuesta se completó a lo largo de cinco meses en 2016.

Las experiencias de todas las madres se evaluaron con el Formulario de entrevista para las madres de niños con síndrome de Down, desarrollado por el DDP (*Anexo*). El formulario se generó con base en los estudios publicados por Sheets¹³ en 2011 y por Skotko⁴ en 2009 después de obtener la autorización de los autores. El formulario contenía 27 preguntas e incluía datos cuantitativos y cualitativos a partir de preguntas abiertas y cerradas. El formulario constaba de tres secciones. La primera se centró en información demográfica; y la segunda, en las experiencias de las familias al momento del diagnóstico. En esta

sección, se preguntó a las participantes su opinión sobre la manera más adecuada para explicar el diagnóstico de SD. En la tercera sección, las madres debían hacer recomendaciones para los profesionales de la salud sobre qué información deberían brindar a los padres y las madres después de informar el diagnóstico de SD. Los investigadores leyeron y evaluaron las respuestas de las participantes a las preguntas abiertas de manera independiente. Cada entrevista duró aproximadamente 30 minutos.

Este estudio recibió la aprobación del comité de ética en investigación y publicación científica (fecha: 12-1-2015; número de decisión: 2015.10-9)

Análisis estadístico

La evaluación estadística de los datos se realizó con el paquete estadístico para ciencias sociales (*Statistical Package for Social Sciences*), versión 17. Se realizó el análisis estadístico descriptivo (frecuencia, media/mediana y distribución) de las madres incluidas en la muestra.

RESULTADOS

Se invitó a 50 madres a participar de la entrevista. Siete se rehusaron, por lo que se incluyó a 43 en el estudio. La edad promedio de las madres al momento del nacimiento de su hijo con SD era $34,4 \pm 5,7$ años. En la *Tabla 1*, se muestra la información demográfica detallada.

Ocho madres informaron que habían recibido el diagnóstico durante el control prenatal y las otras 35 (81,4 %), durante el puerperio. Si bien 11 madres declararon que el momento del diagnóstico no era importante, 18 dijeron que el momento del diagnóstico debería haber sido durante el control prenatal. Siete madres indicaron que debería ser inmediatamente después del parto y otras siete, que debería ser después del cariotipado.

En relación con el lugar donde las madres recibieron el diagnóstico, se mencionaron los siguientes: unidad neonatal o consultorio pediátrico externo (n= 18), departamento de obstetricia y ginecología o consultorio obstétrico externo (n= 16), consultorio de asesoramiento genético externo (n= 5), consultorio del médico (n= 2) y sala de partos (n= 1). Una madre recibió el diagnóstico en su hogar. Cuando se les preguntó sobre el lugar más adecuado para recibir el diagnóstico, ocho mencionaron el departamento de obstetricia y ginecología o el consultorio obstétrico externo; siete, el consultorio pediátrico externo; cinco, el consultorio privado del médico;

y tres, el departamento de asesoramiento genético.

Veintitrés madres dijeron que un pediatra les informó el diagnóstico. En 11 casos, las madres lo recibieron del ginecólogo; y en otros nueve, de otros profesionales de la salud.

En cuanto a la duración de la entrevista para informar el diagnóstico a la familia, fue de cinco minutos o menos en 25 casos. En la *Tabla 2*, se muestran las opiniones de las madres sobre el tipo de información que debería brindarse sobre el diagnóstico y los tipos de actitudes de los profesionales de la salud.

En la última sección, las madres expresaron diferentes recomendaciones para los profesionales de la salud. De 35 madres, 18 indicaron que los profesionales de la salud deberían ser acogedores (p. ej., sonreír) y comprensivos (p. ej., demostrar empatía y preocupación) y que deberían usar

términos adecuados. Trece madres dijeron que deberían brindar información suficiente. Once indicaron que los profesionales de la salud deberían tener un aspecto relajado y usar expresiones positivas (es decir, ser optimistas en lugar de pesimistas).

DISCUSIÓN

En este estudio, las madres de niños con SD sintieron que recibieron información insuficiente de los profesionales de la salud y que las consultas con ellos fueron breves. Asimismo, estaban insatisfechas con las actitudes de los profesionales de la salud al informar el diagnóstico, que representó un momento de conmoción y tristeza para ellas y los padres.

De manera similar a los hallazgos de este estudio, Skotko² informó que el 87 % de las madres de niños con SD en los Estados Unidos recibieron el diagnóstico durante el puerperio. En estudios previos se observó que las madres usualmente deseaban conocer el diagnóstico tan pronto como los médicos indicaran su sospecha, aunque fuera incierto.^{18,19} En los casos en que la salud de la madre no era buena o si esta no se había recuperado del todo después del parto, se recomendó a los médicos que esperaran hasta un momento más adecuado.^{2,20} En este estudio, casi la mitad de las madres declararon que hubieran preferido recibir el diagnóstico durante el control prenatal en lugar de después del parto para poder prepararse.

En la mayoría de los estudios, se indicó que el lugar ideal para informar el diagnóstico era el consultorio privado, con un solo profesional de la salud en una entrevista personal con el padre y la madre del niño.^{4,6} En este estudio, la mayoría de las familias no recibieron el diagnóstico en un

TABLA 1: Características sociodemográficas de los niños y las madres

Características sociodemográficas	N= 43 (%)
Sexo del niño	
Femenino	25 (58,1)
Masculino	18 (41,9)
Edad del niño (meses)	
Media ± DE	23,72 ± 20,09
Mínimo-Máximo	1-80
Edad de la madre al momento del parto (años)	
<25	4 (9,3)
25-35	17 (39,5)
>35	22 (51,2)
Nivel educativo de la madre	
Analfabeta	3 (7)
<8 años	25 (58)
≥8 años	15 (35)

DE: desviación estándar.

TABLA 2: Preguntas abiertas (contenido de la información y actitud)

Preguntas*	Respuestas (cantidad de participantes que respondieron)
¿Qué información le brindaron? (43 madres respondieron)	- Habrá un retraso del desarrollo, el bebé será discapacitado, no será como los niños normales y tendrá diferencias genéticas: 18 - Simplemente que el bebé tiene SD: 10 - Debería recibir educación especial: 8 - El bebé tendrá otros problemas médicos: 8 - Se brindó información detallada: 5 - Puede morir joven: 2
¿Cómo se dijo la información? (¿Cómo era la actitud de la persona que brindó la información?) (32 madres respondieron)	- Se explicó con una actitud negativa (sin detalles, solo se dio el diagnóstico, se explicaron los aspectos negativos, se explicó la información con rapidez, se usaron términos médicos): 23 - Se informó con una expresión adecuada: 7 - No puedo recordar cómo me lo dijeron: 2

SD: síndrome de Down.

*Las madres dieron más de una opinión.

consultorio privado.

Según algunos estudios, las familias con niños con SD sintieron que tanto el pediatra como el ginecólogo deberían estar presentes en la reunión inicial durante la cual se informa el diagnóstico por primera vez.^{2,18} En el estudio actual, el pediatra fue el que más frecuentemente informó el diagnóstico a los padres y las madres, seguido del ginecólogo.

En estudios previos sobre el SD, no se brindó información sobre el tiempo dedicado por los profesionales de la salud a los padres y las madres al momento del diagnóstico. En este estudio, en más de la mitad de los casos, el tiempo dedicado a informar el diagnóstico a los padres y las madres fue de cinco minutos o menos.

Algunos autores describieron el malestar de las familias cuando les brindaban información incorrecta, desactualizada y difícil de comprender al momento de recibir el diagnóstico.⁴ Además, los padres y las madres no agradecieron que se les diera una cantidad excesiva de información sobre las posibles afecciones médicas futuras, como leucemia, enfermedad de Alzheimer y obesidad.^{4,19,20} Sin embargo, sí solicitaron información sobre la naturaleza del SD y sus causas^{18,21} además de información sobre grupos de apoyo para familiares y comunidades de SD.^{2,18,21,22} Asimismo, hubieran deseado recibir información actualizada sobre oportunidades realistas disponibles para las personas con SD en el presente^{2,4,19,21,22} e información sobre las afecciones médicas primarias y de emergencia.^{6,18,21} En este estudio, el 11 % de las madres indicaron que recibieron información detallada, aunque en la bibliografía, esta tasa varió entre el 11 % y el 84 %.^{4,20,21} En la mayoría de los casos, después de recibir el diagnóstico, a los padres y las madres se les informaron algunas características del SD, la mayoría de las cuales eran negativas. Las madres deseaban más información detallada y respuestas a sus preguntas sobre problemas futuros. Estas preguntas incluían cuestiones relacionadas con la educación, problemas médicos adicionales y aspectos positivos del SD, no solo los aspectos negativos.

En muchos estudios, se destacó la importancia de que los médicos tuvieran una actitud sensible y adecuada al informar a los padres y las madres sobre el diagnóstico de SD.^{4,8,9,23} Los médicos impasibles, groseros y descuidados generaron angustia entre las madres. En este estudio, aproximadamente tres cuartos de las madres indicaron que se sintieron incómodas con las

actitudes negativas de los médicos al momento del diagnóstico; y el resto, que el diagnóstico había sido brindado de manera adecuada. En cuanto a las expectativas sobre las actitudes de los profesionales de la salud al momento del diagnóstico, la mayoría de las madres indicaron que el médico debería demostrar empatía y actuar de manera comprensiva y tranquilizadora.

En un estudio previo, se notificó que las madres a quienes les informaron los aspectos positivos del SD eran más optimistas y positivas sobre el diagnóstico y que esto mejoró el apego entre la familia y el niño. Además, tuvo un impacto positivo sobre el crecimiento y el desarrollo del niño.²⁴ En un estudio realizado en Corea, las familias que recibieron información actualizada sobre el SD y los grupos de apoyo para familias mostraron emociones más positivas.⁵ En este estudio, casi todas las madres indicaron que el diagnóstico les generó reacciones emocionales negativas, como tristeza, llanto, conmoción y confusión. Esta última podría estar relacionada con la cantidad insuficiente de información y con el hecho de que los profesionales de la salud se centraron solo en los aspectos negativos del SD.

Fortalezas y limitaciones del estudio

La mayoría de los estudios previos se realizaron en países occidentales. Hasta donde sabemos, existen solo dos estudios de contenido similar, uno de Egipto y otro de Pakistán.^{16,17} En Turquía, existe solo un estudio sobre las experiencias de 11 madres que recibieron el diagnóstico de SD después de la amniocentesis durante el período prenatal. En este estudio, se evaluaron las experiencias, las sensaciones y las relaciones con los profesionales de la salud de las madres al momento del diagnóstico mediante un cuestionario semiestructurado.²⁵

Las limitaciones de este estudio fueron el tamaño pequeño de la muestra y su realización en un solo centro. El uso de preguntas abiertas en las entrevistas dificultó la evaluación y la discusión. La baja tasa de respuesta a las preguntas sobre la manera más adecuada de brindar información sobre el diagnóstico se debe probablemente a la falta de conocimiento de las participantes sobre el SD y su nivel educativo bajo (el 65 % de las madres de la muestra habían completado menos de ocho años de educación). Los datos retrospectivos obtenidos de los padres y las madres también podrían estar sujetos a sesgo. Sin embargo, como se informó en otros estudios,²⁶

20 años después del diagnóstico, los padres y las madres de niños con SD recordaban las primeras palabras enunciadas al momento del diagnóstico.

CONCLUSIONES

Los resultados de este estudio demostraron que las madres de niños con SD desean más información sobre el SD de parte de los profesionales de la salud. Además, desean que esta información se brinde de manera comprensiva y sensible. Los profesionales de la salud, en especial los pediatras, necesitan dedicar el tiempo suficiente para conversar con la familia sobre el SD y los desafíos que presenta. ■

REFERENCIAS

- Parker SE, Mai CT, Canfield MA, Rickard R, et al. Updated national birth prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2010; 88(12):1008-16.
- Skotko B. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*. 2005; 115(1):64-77.
- Skotko BG. Prenatally diagnosed Down syndrome: mothers who continued their pregnancies evaluate their healthcare providers. *Am J Obstet Gynecol*. 2005; 192(3):670-7.
- Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS. Postnatal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics*. 2009; 124(4):e751-8.
- Choi EK, Lee YJ, Yoo IY. Factors associated with emotional response of parents at the time of diagnosis of Down syndrome. *J Spec Pediatr Nurs*. 2011; 16(2):113-20.
- Garwick AW, Patterson J, Bennett FC, Blum RW. Breaking the news: how families first learn about their child's chronic condition. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1995; 149(9):991-7.
- Van Riper MN. Family variables associated with well-being in siblings of children with Down syndrome. *J Fam Nurs*. 2000; 6(3):267-86.
- Dent KM, Carey JC. Breaking difficult news in a newborn setting: Down syndrome as a paradigm. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006; 142C(3):173-9.
- Nelson Goff BS, Springer N, Foote LC, Frantz C, et al. Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellect Dev Disabil*. 2013; 51(6):446-57.
- Miles MS, Holditch-Davis D, Burchinal P, Nelson D. Distress and growth outcomes in mothers of medically fragile infants. *Nurs Res*. 1999; 48(3):129-40.
- Ralston SJ. Reflection from the trenches: one doctor's encounter with disability rights arguments. En: Parens E, Asch A, (eds). *Prenatal testing and disability rights*. Washington, DC: Georgetown University Press; 2000. Pág.335.
- Dogan DG, Kutluturk Y, Kivilcim M, Canaloglu SK. Communication skills of residents to families with Down syndrome babies. *Arch Argent Pediatr*. 2016; 114(6):521-5.
- Sheets KM, Baty BJ, Vázquez JC, Carey JC, et al. Breaking difficult news in a cross-cultural setting: a qualitative study about Latina mothers of children with Down syndrome. *J Genet Couns*. 2012; 21(4):582-90.
- Jefferson L, Bloor K, Birks Y, Hewitt C, et al. Effect of physicians' gender on communication and consultation length: a systematic review and meta-analysis. *J Health Serv Res Policy*. 2013; 18(4):242-8.
- Roter DL, Hall JA, Aoki Y. Physician gender effects in medical communication: a meta-analytic review. *JAMA*. 2002; 288(6):756-64.
- Abdelmuktader AM, Abd Elhamed KA. Egyptian mothers' preferences regarding how physicians break bad news about their child's disability: A structured verbal questionnaire. *BMC Med Ethics*. 2012; 13:14.
- Ahmed KJ, Ahmed M, Jafri HS, Raashid Y, et al. Pakistani mothers' and fathers' experiences and understandings of the diagnosis of Down syndrome for their child. *J Community Genet*. 2015; 6(1):47-53.
- Gayton WF, Walker L. Down syndrome: informing the parents. A study of parental preferences. *Am J Dis Child*. 1974; 127(4):510-2.
- Skotko B, Bedia RC. Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. *Ment Retard*. 2005; 43(3):196-212.
- Hedov G, Wikblad K, Annerén G. First information and support provided to parents of children with Down syndrome in Sweden: clinical goals and parental experiences. *Acta Paediatr*. 2002; 91(12):1344-9.
- Sheets KB, Best RG, Brasington CK, Will MC. Balanced information about Down syndrome: what is essential? *Am J Med Genet A*. 2011; 155A(6):1246-57.
- 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(2):89-97.
- Huiracocha L, Almeida C, Huiracocha K, Arteaga J, et al. Parenting children with Down syndrome: Societal influences. *J Child Health Care*. 2017; 21(4):488-97.
- Van Riper M, Ryff C, Pridham K. Parental and family well-being in families of children with Down syndrome: a comparative study. *Res Nurs Health*. 1992; 15(3):227-35.
- Canbulat N, Demirgöz Bal M, Çoplulu M. Emotional reactions of mothers who have babies who are diagnosed with Down syndrome. *Int J Nurs Knowl*. 2014; 25(3):147-53.
- Ferguson JE 2nd, Kleinert HL, Lunney CA, Campbell LR. Resident physicians' competencies and attitudes in delivering a postnatal diagnosis of Down syndrome. *Obstet Gynecol*. 2006; 108(4):898-905.

Anexo

Formulario de entrevista para las madres de niños con síndrome de Down

A- Información demográfica

1. Nombre del niño: Sexo:
2. ¿Cuál es su nombre (madre)?:
3. ¿Cuántos años tiene?
4. ¿Cuántos años tenía cuando nació su hijo?
5. Fecha de nacimiento/edad del niño:
6. ¿Tiene otros niños con otras enfermedades (problemas mentales o físicos)?
7. ¿Nivel educativo de la madre?

B- Las experiencias de las madres al momento del diagnóstico

8. ¿Cuándo recibió el diagnóstico? Prenatal/Posnatal
¿Cuál es el mejor momento para compartir la noticia?
9. ¿Dónde recibió el diagnóstico?
¿Cuál es el mejor lugar o entorno para recibir la noticia?
10. ¿Quién le dio la información? ¿Médico? ¿Enfermero? ¿Otro profesional?
¿Quién es la persona más indicada para comunicar la noticia?
11. ¿Qué información le brindaron?
¿Qué información debería brindarse?
12. ¿Cómo se dijo la información? (¿Cómo era la actitud de la persona que brindó la información?)
¿Cómo debería darse la noticia?
13. ¿Quién estaba con usted?
14. ¿Estaba usted con el bebé? Sí/No
15. ¿Le dieron información impresa? Sí/No
16. ¿Cuánto duró la entrevista?
17. ¿Cómo la hizo sentir el diagnóstico?
18. ¿Qué hizo luego?
19. ¿A quién le contó?
20. ¿Conocía a alguien con síndrome de Down antes de ese momento? Sí/No
21. ¿Sabía algo sobre el síndrome de Down? Sí/No
22. En ese momento, ¿qué creyó que había causado la afección?
23. Actualmente, ¿qué cree que causó la afección?
24. ¿Cuáles son sus deseos y sueños para su niño?

C- Recomendaciones

25. ¿Quisiera compartir algo más o hay algo que no le haya preguntado que sea importante para usted o para su familia?
26. ¿Qué consejo les daría a los profesionales de la salud para que apliquen al momento de diagnosticar a un niño con síndrome de Down?
27. ¿Qué consejo les daría a las familias con un niño con diagnóstico reciente de síndrome de Down?