



B. Skotko

Estudiante de Medicina. Harvard Medical School, Boston, Massachusetts (Estados Unidos).

Continuación del embarazo después de un diagnóstico prenatal de síndrome de Down. Estudio de cuatro casos

B. Skotko¹
R. Canal Bedia²

¹Harvard Medical School
Boston, Massachusetts, Estados Unidos
²Facultad de Educación
Universidad de Salamanca
Salamanca

RESUMEN

En España las mujeres tienen la posibilidad legal y los dispositivos sanitarios para terminar su embarazo si su feto recibe un diagnóstico prenatal de síndrome de Down. Sin embargo, hasta el momento no se han documentado casos de madres que hayan decidido continuar su embarazo después de haber recibido este tipo de diagnóstico prenatal. De las 6.125 encuestas que se enviaron a madres de niños con síndrome de Down, sólo cuatro informaron de que habían recibido un diagnóstico prenatal del síndrome. Según la información aportada por estas madres, los médicos que las atendieron rara vez comentaron con ellas los aspectos potencialmente positivos de los niños con síndrome de Down y todas expresan estar muy de acuerdo en que los servicios de apoyo prenatal que recibieron fueron claramente insuficientes. En este trabajo se aporta información sobre algunos aspectos que influyen en los procesos de decisión durante las pruebas de diagnóstico prenatal y se sugieren algunos cambios que podrían mejorar los servicios de apoyo prenatal en nuestro país.

Palabras clave:

Síndrome de Down. Amniocentesis. Apoyo prenatal. Diagnóstico prenatal.

Continuing pregnancy after a prenatal diagnosis of Down syndrome in Spain. A four-case report

SUMMARY

Women in Spain have incentives –both legal and financial– to terminate fetuses prenatally diagnosed with Down syndrome. However, until now no reports have yet documented the case of mothers who decide to continue their pregnancy after receiving a prenatal diagnosis. Of the 6,125 surveys mailed to mothers who had children with Down syndrome, only four reported that they had

received a prenatal diagnosis. According to these mothers, physicians rarely discussed the positive potentials of children with Down syndrome, and all mothers strongly agreed that their prenatal support services were absolutely poor. The decision-making processes during prenatal testing is discussed, and positive changes about the delivery of such services are suggested.

Key words:

Down syndrome. Amniocentesis. Prenatal support. Prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

No hay estudios cuantitativos ni cualitativos publicados en España que documenten el caso de las madres que deciden continuar su embarazo después de recibir un diagnóstico prenatal de síndrome de Down (SD). La ley española permite que las mujeres puedan optar por interrumpir su embarazo si: *a)* su vida corre peligro, caso de que continúe el embarazo («aborto terapéutico»); *b)* el embarazo es el resultado de una violación («aborto ético»), y *c)* el feto nacerá con defectos físicos o psicológicos graves («aborto eugénico»). El razonamiento que subyace al tercer supuesto es evitar el nacimiento de personas con gran probabilidad de ser infelices y con una calidad de vida bajo mínimos. El propósito también es evitar la perturbación de los padres y del medio familiar. La normativa española incluye entre los defectos físicos y psicológicos las alteraciones cromosómicas del feto como posible requisito para un aborto eugénico. Por tanto, no está penalizada la interrupción de embarazos con fetos cuyo diagnóstico prenatal es de SD y, puesto que en España hay cobertura sanitaria universal, estas interrupciones estarían sufragadas por la Seguridad Social.

Para este estudio de casos, siguiendo un protocolo previamente establecido¹, se enviaron 6.125 cuestionarios a madres españolas que tenían un hijo con SD. El propósito del cuestionario fue estudiar el punto de vista de las madres en relación al momento de recibir apoyo prenatal y posnatal con respecto a sus hijos con SD. En el cuestionario se recogió información tanto cuantitativa como cualitativa con

Correspondencia:
Brian G. Skotko
12 Greenway Ct., Suite 5
Brookline, MA 02446
Estados Unidos

Correo electrónico:
Brian_Skotko@student.hms.harvard.edu

preguntas cerradas (tipo sí/no), preguntas abiertas y una serie de afirmaciones (p. ej., «Mi médico destacó los aspectos positivos de los niños con síndrome de Down») en las que las madres debían expresar su grado de acuerdo mediante una escala tipo Likert de 1 a 7, correspondiendo a «7» la expresión de «plenamente de acuerdo»; «4», neutralidad («ni de acuerdo ni en desacuerdo»), y «1», a «totalmente en desacuerdo».

Solamente cuatro de las 467 mujeres que respondieron habían recibido un diagnóstico definitivo prenatal por medio de amniocentesis y decidieron continuar el embarazo. El estudio de estos cuatro casos está justificado puesto que no existe ningún otro publicado sobre mujeres en estas mismas circunstancias. Estas mujeres son las primeras que contestan en un estudio a: ¿por qué decidieron continuar su embarazo? y ¿en qué medida recibieron apoyo de su médico?

CASO 1

En 1998, la madre 1 tenía 38 años cuando nació su hija con SD. Esta madre, que había finalizado sus estudios de medicina, ya tenía otro hijo. Decidió hacerse la amniocentesis porque tanto su edad como la prueba triple le sugerían un alto riesgo de tener un niño con SD. Antes de hacerse la prueba tenía un conocimiento amplio del SD.

Esta madre expresa estar plenamente de acuerdo con la afirmación de que le explicaron claramente el propósito de la amniocentesis, en cambio se muestra neutral respecto a si le explicaron bien los riesgos de la prueba. Informa también de fuertes sentimientos de presión por parte de su médico para hacerse la amniocentesis.

La madre 1 recibió los resultados de la amniocentesis por teléfono y sin que su marido la acompañara. De acuerdo con lo que nos dice, no le explicaron los resultados de modo que pudiera entenderlos, lo cual es llamativo dado que es licenciada en medicina. Después de recibir el diagnóstico de SD se sintió extremadamente asustada y ansiosa. Su médico no le dio ninguna información sobre los aspectos positivos o negativos del SD, ni tampoco le proporcionó material impreso suficiente. Esta madre tampoco fue orientada hacia otros padres de niños con SD y un silencio perturbador rodeó la entrega del diagnóstico. Esta madre sentía con mucha intensidad que el médico se compadecía de su situación, aunque éste nunca dio su opinión sobre lo que él haría en esa situación. Después de recibir el diagnóstico la madre se sintió muy presionada y apremiada para tomar una decisión sobre continuar o no el embarazo. Esta madre nos escribe en el cuestionario «Sólo insistían en que abortara. La otra opción era una locura».

La madre 1 nos dice que decidió continuar el embarazo por tres razones: la opinión de su marido, su religión y su

conciencia. Una vez tomada esta decisión, expresa estar muy de acuerdo con la afirmación de que el médico no hizo nada por ayudarla. El médico no le aportó explicaciones ni documentación sobre los aspectos positivos y negativos del SD y tampoco fue remitida a otras familias con problemática similar. Cuando se le preguntó si los servicios de apoyo prenatal que recibió fueron de calidad excepcional, esta madre respondió con un total desacuerdo.

CASO 2

La madre 2, con estudios de bachillerato y residente en la provincia de Barcelona, tenía 40 años cuando se quedó embarazada de su hijo con SD en el 2000. Antes había tenido otros dos embarazos (uno finalizado voluntariamente y otro espontáneamente). Decidió hacerse la amniocentesis debido a su edad y «por su propia conciencia» (antes no se había hecho ni la prueba triple ni un estudio de ecografía). Esta madre indicó que antes de la amniocentesis sabía muy bien lo que era el SD.

La madre 2 expresa que le fueron claramente explicados el propósito, los detalles técnicos y los riesgos del procedimiento. El médico la animó a que se hiciera la prueba y personalmente ella quería hacérsela. En ningún momento sintió que el médico la animara a terminar su embarazo.

Esta madre recibió los resultados de la amniocentesis por teléfono sin estar con su marido. Expresa estar plenamente de acuerdo con la afirmación de que su médico le explicó los resultados de modo que ella pudiera entenderlos; sin embargo, se sintió asustada y ansiosa al oírlos. El médico no le dijo qué es lo que él haría si se encontrara en esa situación. Esta madre dice que después de recibir el diagnóstico su médico habló con ella sobre los aspectos positivos y negativos del SD. Sin embargo, dice que recibió poco material impreso actualizado y pocas indicaciones para contactar con otras familias. Esta madre no sintió que el médico se compadeciera de ella, pero se sintió presionada para tomar una decisión sobre continuar o no el embarazo.

Las razones aportadas por esta madre para continuar su embarazo fueron: la opinión de su esposo, su conciencia, el conocer a una persona con SD, haber visto a niños con SD en la televisión o en una película y una experiencia previa de aborto espontáneo. Una vez que decidió continuar el embarazo, su médico no le proporcionó ningún documento o libro actualizado, ni le remitió a familias que ya tenían hijos con SD. Esta madre dice que tanto ella como su marido estaban interesados en recibir material impreso sobre «la salud de su hijo». El médico les proporcionó algunos ejemplos y sugerencias sobre la mejor forma de criar a su hijo. La madre 2 expresa estar totalmente de acuerdo con la afirmación de que los servicios de apoyo prenatal que le proporcionaron fueron excepcionales.

CASO 3

La madre 3 tiene estudios de formación profesional. En el 2002 tenía 27 años cuando dio a luz a su hijo con SD en la provincia de Córdoba. Éste ha sido su único embarazo. Se hizo la amniocentesis porque los resultados de una ecografía indicaban que tenía más líquido amniótico del normal. Antes de la amniocentesis esta madre pensaba que tenía un conocimiento amplio sobre el SD.

La madre 3 indica que se le explicaron claramente el propósito, los detalles técnicos y los riesgos de la amniocentesis. Ella quería que le hicieran la prueba y el médico la animó, sin presionarla.

Esta madre recibió los resultados en persona sin estar con su marido. Después de recibir los resultados se sintió muy optimista (y no informa haber tenido sentimientos de miedo o ansiedad). Su médico no la animó a interrumpir su embarazo, ni le dio su opinión personal. El médico no le proporcionó información y detalles sobre los aspectos positivos y negativos del SD. Tampoco recibió documentación ni fue remitida a otros padres de niños con SD. Esta madre siente que su médico se compadeció mucho de ella y dice haberse sentido muy presionada para decidir si debía continuar o no el embarazo. Esta madre escribía lo siguiente en su cuestionario: «Me sentía fatal cada vez que tenía que ir a una nueva consulta. Me hablaban de abortar, que yo era muy joven para esta carga. Me sentía fatal porque yo quería tener a mi hijo. Trataban de asustarme diciendo que mi hijo no tendría unas medidas normales de su cabeza, etc.».

La madre 3 decidió continuar su embarazo motivada por la opinión de su marido y por su conciencia. Después de que decidiera continuar dice que ningún profesional sanitario le proporcionó material impreso y nadie le remitió a otros padres de niños con SD. Dice en el cuestionario: «(Los médicos) no me ayudaron absolutamente en nada hasta que (la asociación local de SD) vino a verme». Cuando se le pregunta sobre si los servicios de apoyo prenatal fueron de calidad excepcional ella responde con un total desacuerdo.

CASO 4

La madre 4 tiene estudios de bachillerato y ya ha estado embarazada cuatro veces. En 1995 tenía 35 años cuando dio a luz a su hijo con SD en la provincia de Cantabria. Esta madre decidió hacerse la amniocentesis debido a los resultados anormales de una ecografía. En relación a su conocimiento del SD, admite que antes de esta prueba no sabía nada en absoluto.

La madre 4 dice que su médico le explicó claramente el propósito, los detalles técnicos y los riesgos de la amniocen-

tesis. Ella estaba firmemente convencida de que quería hacerse la prueba y su médico la animó.

Esta madre recibió los resultados por teléfono estando presente su marido. Después de conocer el diagnóstico prenatal se sintió extremadamente asustada y ansiosa. Su médico le comentó algunos aspectos negativos del SD, pero no mencionó ninguno positivo. Según esta madre, el médico no les proporcionó ningún material escrito, ni les remitió a otras familias con hijos con SD. Esta madre informa que se sintió extremadamente presionada para decidir si debía continuar o no el embarazo. En el cuestionario nos escribió: «El genetista me indicó que teníamos que ponernos de acuerdo inmediatamente ante la idea de abortar y no me planteó otra alternativa».

Decidió continuar su embarazo por tres razones: la opinión de su esposo, su religión y su conciencia. Está totalmente en desacuerdo con la afirmación de que su médico le ayudó en su decisión e indica que no recibió ninguna documentación sobre SD ni le facilitaron el contacto con otros padres de niños con SD. Esta madre escribe lo siguiente: «Pedimos el número de teléfono de alguna asociación que pudiera ayudarnos, y fue la Fundación Síndrome de Down de Cantabria la que nos ayudó enormemente». Cuando se le preguntó sobre si los servicios de apoyo prenatal que recibió fueron de una calidad excepcional, ésta respondió con un total desacuerdo.

DISCUSIÓN

Por el número de cuestionarios recibidos parece que continuar con el embarazo después de un diagnóstico prenatal de SD es un hecho poco frecuente en España. Según lo que responden estas cuatro madres, parece que los médicos hacen un buen trabajo cuando explican los detalles técnicos de la amniocentesis, aunque también parece que comunican el diagnóstico con pocas o ninguna explicación sobre el SD y sin aportar documentación o material impreso, ni tampoco remiten a los afectados a grupos de padres con niños con SD. Las madres se sintieron asustadas y ansiosas después de recibir los resultados y en el momento de decidir si debían continuar su embarazo apoyaron su decisión en su conciencia, la opinión de su pareja y su religión.

Se concluye que después de lo expresado por estas cuatro madres, el apoyo médico prenatal debe mejorar enormemente en nuestro país. ¿Pero por qué es tan pequeño el número de madres que podrían necesitar este tipo de servicios? Probablemente parte de la respuesta esté en la propia ley y en la cultura de que el aborto selectivo de fetos con SD se permite legalmente. El sistema actual «asume» que una mujer que recibe un diagnóstico prenatal de SD querrá interrumpir el embarazo. De hecho hay apoyo legal y económico para hacerlo. Ya sea consciente o inconscientemente, las madres y los profesionales de la salud actúan bajo estas pre-

siones. Los médicos parecen asumir que las mujeres quieren actuar según lo que permite la ley y las madres parecen asumir que deben interrumpir el embarazo.

Queda abierta una cuestión: ¿cuál es el impacto de los cribados prenatales en países donde son legales todos los abortos y en países donde no se permite? En los Estados Unidos, por ejemplo, no hay una presión selectiva para interrumpir embarazos de fetos con SD. Esas interrupciones son tan permisibles como cualquier otra. Caruso, Westgate y Colmes estudiaron el impacto de la detección de fetos con SD en la interrupción selectiva desde 1972 hasta 1994 en el Brigham and Women's Hospital de Boston, Massachusetts². En madres mayores de 35 años el uso de la interrupción selectiva se incrementó hasta el 80% en cuanto la prueba prenatal estuvo disponible. En madres menores de 35 años la tasa de interrupción selectiva se incrementó del 50% al 60%. En ambos grupos de edad hubo un descenso significativo en la proporción de nacimientos con SD. Dinamarca es otro país en el que se permite el aborto. Sin embargo, al contrario que en Boston, la incidencia del SD se incrementó entre 1980-1998 según los datos publicados por el Danish Cytogenetic Central Register, que tiene registrados todos los casos de SD nacidos y detectados prenatalmente³. Así que en países donde no hay una presión legal o financiera para interrumpir un embarazo con SD (donde todas las interrupciones son igualmente permisibles por ley) la decisión de continuar un embarazo está probablemente gobernada por presiones sociales y personales. Quizás haya más presión social para interrumpir embarazos con SD en los Estados Unidos que en Dinamarca. Por otra parte, los grupos que luchan por los derechos de las personas con discapacidad en Dinamarca podrían tener más influencia que los mismos grupos en los Estados Unidos. La respuesta es, en el mejor de los ca-

sos, cuestionable y se necesita realizar más investigación internacional antes de mejorar nuestra comprensión de estas presiones.

En países donde los abortos no se permiten legalmente (p. ej., Chile o El Salvador) ¿de qué sirve la prueba prenatal para el SD? Si no se permite a los padres interrumpir el embarazo y si una amniocentesis, en sí misma, conlleva un riesgo de aborto, ¿bajo qué circunstancias una mujer solicitará esta prueba? Se podría hipotetizar que la incidencia del SD se mantiene estable o, a lo más, que sólo haya descendido ligeramente por los posibles abortos clandestinos. Más aún, se podría predecir que la incidencia del SD en esos países es mayor que en países como los Estados Unidos o España. En resumen, existen tres tipos de legalidad social: *a)* una en la que son ilegales todos los abortos; *b)* una en la que son legales todos los abortos, y *c)* una en la que sólo se permiten los abortos selectivos, como los que atañen a fetos con SD. Los próximos estudios deben delimitar cómo se relacionan esas condiciones legales con las costumbres sociales y culturales. Después podremos entender mejor la verdadera naturaleza de los procesos de decisión de las madres ante diferentes situaciones.

BIBLIOGRAFÍA

1. Skotko BG, Canal R. Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. *Ment Retard* 2005;43:196-212.
2. Caruso TM, Westgate MN, Holmes LB. Impact of prenatal screening on the birth status of fetuses with Down syndrome at an urban hospital, 1972-1994. *Genetics* 1998;1:22-8.
3. Larsen SO, Hansen J, Pedersen BN. Expected prenatally discovered and born cases of Down syndrome in Denmark during the period 1980-1998. *Prenat Diagn* 2001;21:630-3.