



CARA

LA PRIMERA NOTICIA

JOSÉ BORREL MARTÍNEZ

Médico y experto en salud de DOWN ESPAÑA. Desde 1993 ha intervenido en la elaboración del Programa Español de Salud para Personas con síndrome de Down así como sus sucesivas reediciones. Miembro del Comité Científico del II Congreso Iberoamericano sobre el Síndrome de Down

1. El momento en el que se recibe la Primera Noticia, resulta fundamental a la hora de que la familia tome una decisión sobre si continuar o interrumpir el embarazo, pues sólo gracias a una información veraz, completa y actualizada puede llevarse a cabo una decisión libre. ¿Quiénes son las personas idóneas para informar a los padres?

Si hablamos de diagnóstico prenatal, lógicamente debería ser el ginecólogo puesto que con el genetista no hay trato directo y aquél es quien controla el embarazo desde el punto de vista clínico.

Si es tras el parto, aún sin el diagnóstico genético, la mayor parte de las veces hay signos para hacer un diagnóstico clínico, y en este caso el pediatra deberá hacerlo lo antes posible, indicando que presenta fenotipo de síndrome de Down, por lo que se toman muestras para trasladar al laboratorio de genética para confirmar.

2. ¿Qué papel pueden o deben cumplir en esta Primera Noticia las entidades representativas del sector de la discapacidad?

Es fundamental pues su sensibilidad es totalmente distinta a la de los profesionales sanitarios. En neonatología, genética y obstetricia deben tener los datos de contacto con las entidades locales, y al comunicar la noticia a los padres les deben informar de la existencia de las mismas y de que estas entidades se ofrecen para acudir a informar y apoyarles tan pronto como ellos lo soliciten.

Por supuesto que desde estas instituciones debe existir tal predisposición, y la información que deben transmitir ha de ser real. No se deben dejar llevar por sentimentalismos ni falsas expectativas, por lo que se basarán en las capacidades y aspectos positivos pero intercalándolos con los menos favorable. En definitiva, deben quedar claras las grandes satisfacciones que proporcionan a las familias las personas con síndrome de Down, pero sin olvidar el esfuerzo extra que ello supone.

3. ¿Está fallando algo en España para que el 98% de las parejas decidan abortar cuando el niño/a presenta síndrome de Down, tras la estimación aportada por la prueba de la amniocentesis?

Yo lo veo como un fiel reflejo de nuestra sociedad, en donde se ha producido un cambio en los valores motores de la misma. No estamos dispuestos a ningún esfuerzo extra, ni permitimos el menor contratiempo ante

nuestro bienestar, y por supuesto, un hijo con síndrome de Down destroza nuestros planes de futuro.

No es algo específico del síndrome de Down, y en breve con los avances de la genética lo veremos por ejemplo con el rechazo al nacimiento de un hijo probablemente diabético.

4. ¿Qué cree usted que es más necesario para solventar esta situación: un cambio social o legislativo?

El problema es social y la solución debería venir por esta vía, si bien no creo que llegue a producirse. Por otro lado, personalmente me da pánico la idea de que los legisladores entren en terrenos en los que deben primar las concepciones éticas individuales. Los precedentes no son alentadores.

5. En EE.UU. el Congreso ha aprobado la "Ley de Concienciación sobre Anomalías Diagnosticadas en el Periodo Prenatal y Postnatal". ¿Considera que una ley así mejoraría la situación en España?

EE.UU. es un país contradictorio en muchos aspectos, y dudo que todo lo que hacen sea exportable a nuestra realidad. Aun siendo un país ultracapitalista dominado por las grandes fortunas personales, el "ego" lo viven de forma diferente a nosotros, y todos ellos reservan una parte a fundaciones sociales o a estas "concienciaciones". Esta sensibilidad trasladada a otros niveles permite, o incluso exige, Leyes de este tipo.

Seguramente sería positiva pero no veo que sea prioritaria ni seguramente necesaria desde otros ámbitos que no sean los implicados en la discapacidad. Es posible que incluso en algunos ámbitos sea vista como un ejemplo más de la "hipocresía de la sociedad yanqui".

6. ¿Sería posible una Ley así en España?

Los prejuicios que dominan la sociedad española, incluyendo a nuestros políticos-legisladores, impiden que ni siquiera se planteen en serio iniciativas en ese sentido. Además, ¿nos podemos creer que los dos grandes partidos políticos se van a poner de acuerdo aunque sólo sea en esto?. Y ¿cómo lo tomarán las 17 CC.AA?. Soy escéptico.

7. El proceso de comunicar eficaz y adecuadamente la Primera Noticia conlleva un trámite en el que intervienen numerosos agentes sanitarios y médicos (obstetras, enfermeros, pediatras, genetistas,...). ¿Será posible conseguir que todos los sectores, en todas las sistemas sanitarios de cada Comunidad

Autónoma, puedan ponerse de acuerdo para facilitar esta tarea?. ¿Pueden hacer algo por ayudar las familias, las asociaciones, el CERMI?

Con respecto a lo primero pienso que sí, puesto que no ha de ser un protocolo estricto o rígido. Seguiremos avanzando y mejorando. Para ello es imprescindible la presión de familias, asociaciones, instituciones...

Por tanto, es obligación de cada asociación detectar defectos o carencias concretas en su entorno para intervenir de forma directa ahí. Será un proceso lento pero hay que insistir.

8. En su opinión, ¿cuáles cree que son los motivos por los cuales los padres no reciben una información completa de lo que significa tener un hijo/a con discapacidad?

En general la discapacidad no se estudia en medicina, sólo en especializaciones, por lo que suele escaparse a los conocimientos de muchos profesionales. Además no se ve de la misma manera por parte de cada uno de ellos. Para entenderlo, sin generalizar, por supuesto, el pediatra ve al síndrome de Down como un niño especial, con patología distinta y valora sus posibilidades-capacidades, mientras que el genetista no clínico lo enfoca desde el punto de vista del estudio familiar, y para el ginecólogo, cuya misión es traer al mundo niños sanos, el síndrome de Down se puede considerar un "fracaso".

Esto se refleja en la distinta forma de comunicar de cada uno de ellos.

9. En nuestro país, la sociedad ha cambiado mucho su forma de entender la discapacidad. Las personas con síndrome de Down han conseguido mucho en las últimas décadas (más autonomía, mayor integración, estudios, trabajos...) y sin embargo, nacen cada vez menos personas con síndrome de Down... ¿No encierra esto una contradicción?

Vuelvo a lo de antes, es el reflejo de la sociedad. Que el Estado disponga todo el dinero que haga falta para servicios sociales, ayudas y apoyos, pero que no se pidan esfuerzos personales... No es contradicción, es el modo de vida que hemos elegido. La comodidad es muy importante, y por eso el triunfador social en la actualidad es el concursante de Gran Hermano y no el buen profesional íntegro, por poner ejemplos. El ciudadano debería reflexionar de forma individual, y rebelarse ante el camino único por el que le están llevando sin dejarle opción... pero es más cómodo que decidan por ti.

Y CRUZ

A EXAMEN

AGUSTÍN SERÉS SANTAMARÍA

Doctor, genetista clínico y coordinador médico de Centro Médico Down de la Fundación Catalana Síndrome de Down. Miembro del Comité Científico del II Congreso Iberoamericano sobre el Síndrome de Down



1. El momento en el que se recibe la Primera Noticia, resulta fundamental a la hora de que la familia tome una decisión sobre si continuar o interrumpir el embarazo, pues sólo gracias a una información veraz, completa y actualizada puede llevarse a cabo una decisión libre. ¿Quiénes son las personas idóneas

El hecho de dar la noticia que un hijo tiene el síndrome de Down cambia sustancialmente dependiendo del periodo cuando se haga el diagnóstico. En este sentido, básicamente hay dos periodos muy bien diferenciados en que se puede recibir la noticia que un hijo o hija tiene el síndrome de Down; antes de nacer, en los primeros meses de gestación, mediante el diagnóstico prenatal, y cuando el bebe ya ha nacido o el feto tiene más de 22 semanas. Por este motivo la forma de dar la noticia y su repercusión variará radicalmente dependiendo del periodo en que ésta se comunique a la pareja o a la familia. Es conveniente que la noticia la dé un profesional sanitario experimentado, que conozca el caso y a los pacientes, ya sea ginecólogo, pediatra o genetista clínico.

2. ¿Qué papel pueden o deben cumplir en esta Primera Noticia las entidades representativas del sector de la discapacidad?

Cuando se hace un diagnóstico prenatal por existir una sospecha de S. de Down, la pareja ya ha tenido un tiempo de reflexión antes de tener un resultado definitivo, en estos casos el diagnóstico de síndrome de Down se da bajo dos premisas: la primera es que la pareja solo confirma un hecho, el que su hijo tiene el síndrome y ha podido informarse sobre el mismo, y en segundo lugar, que existe la posibilidad de no tenerlo. Ante esta circunstancia, a diferencia del diagnóstico en el recién nacido, hay un conflicto de prioridades en la pareja, se puede priorizar el hecho de ser padres o el hecho que el feto tiene síndrome de Down. También influirán otros factores como los culturales, religiosos, circunstancias económicas, etc. En casos de diagnóstico prenatal son muy pocas las parejas que solicitan información sobre la discapacidad, sobre todo si se trata de un síndrome de Down, normalmente tienen las ideas muy claras.

3. ¿Está fallando algo en España para que el 98% de las parejas decidan abortar cuando el niño/a pre-

senta síndrome de Down, tras la estimación aportada por la prueba de la amniocentesis?

Es necesario ofrecer información sobre el síndrome de Down, es un síndrome que todo el mundo reconoce pero poca gente conoce. La información que podamos dar nosotros a la sociedad no siempre modificará sustancialmente la actitud de las parejas, estas han tenido tiempo de asumir la posible noticia e informarse. Se puede reforzar los aspectos positivos de tener un hijo con síndrome de Down, siempre de forma imparcial, pero no podemos ocultar que el tener un hijo con síndrome de Down, o con otra discapacidad, tiene sus contras. Se debe respetar la opción que tomen los padres, lo que no implica necesariamente que tengamos que compartirla.

4. ¿Qué cree usted que es más necesario para solventar esta situación: un cambio social o legislativo?

Es más social que legal, la persona que informa sólo podrá reflexionar sobre la decisión que la pareja ya tiene tomada de antemano, pero nunca podrá decantar su decisión en uno u otro sentido. Es la pareja la que tiene que tomar una decisión responsable y asumirla, siempre dentro del ámbito legal vigente.

5. En EE.UU. el Congreso ha aprobado la "Ley de Concienciación sobre Anomalías Diagnosticadas en el Periodo Prenatal y Postnatal". ¿Considera que una ley así mejoraría la situación en España?

No, la pareja esta sobradamente informada. Hoy en día, los medios como Internet les permiten obtener mucha información, no siempre la más adecuada.

6. ¿Sería posible una Ley así en España?

Los fines de la ley americana promovida por los senadores Brownback y Kennedy son en síntesis: 1) Facilitar la información mediante profesionales que estén al día sobre la materia. 2) Proporcionar apoyo mediante programas de ayuda. 3) Mejorar los resultados prenatales y 4) Asegurar al paciente la información científica sobre la prueba utilizada. En nuestro país todos estos fines están disponibles en mayor o menor medida. La ley es posible, pero nuestra sociedad es muy distinta que la americana, su utilidad sería dudosa.

7. El proceso de comunicar eficaz y adecuadamente la Primera Noticia conlleva un trámite en

el que intervienen numerosos agentes sanitarios y médicos (obstetras, enfermeros, pediatras, genetistas,...). ¿Será posible conseguir que todos los sectores, en todas las sistemas sanitarios de cada Comunidad Autónoma, puedan ponerse de acuerdo para facilitar esta tarea?. ¿Pueden hacer algo por ayudar las familias, las asociaciones, el CERMI?

Es posible marcar directrices comunes, pero imposible unificar criterios, no sólo entre las comunidades, sino entre profesionales. Cada profesional sigue sistemas propios, y algunos incluso imponen, erróneamente, sus propios criterios personales.

Las asociaciones y otras instituciones tienen una labor importantísima, informando y apoyando a las parejas. Pero no pueden interferir en la toma de decisiones.

8. En su opinión, ¿cuáles cree que son los motivos por los cuales los padres no reciben una información completa de lo que significa tener un hijo/a con discapacidad?

Porque prefieren vivir con la esperanza, y en cierto punto con la certeza de que su hijo no la tendrá. No les interesa saberlo. Una prueba de ello es que la mayoría de los profesionales y otras personas que conocen bien la discapacidad se hacen pruebas prenatales.

9. En nuestro país, la sociedad ha cambiado mucho su forma de entender la discapacidad. Las personas con síndrome de Down han conseguido mucho en las últimas décadas (más autonomía, mayor integración, estudios, trabajos...) y sin embargo, nacen cada vez menos personas con síndrome de Down... ¿No encierra esto una contradicción?

En nuestro país, y en general, existe una doble moral, la sociedad quiere cada vez más a las personas con síndrome de Down que ya tiene en su seno, les da más libertad y autonomía, pero por otra parte hace lo posible por tener los menos posibles y pone en marcha extensos programas de prevención y diagnóstico prenatal.

Lo expuesto aquí refleja y es fruto de la experiencia propia como genetista clínico que ha dado durante 20 años muchas primeras noticias de síndrome de Down. En ningún caso se ha pretendido expresar una opinión propia, la cual no es necesariamente coincidente con la actitud de nuestra sociedad.