

## Experiencias en madres con hijos con síndrome de Down en torno a la recepción del diagnóstico

### EXPERIENCES OF MOTHERS OF CHILDREN WITH DOWN SYNDROME WITH RESPECT TO THE NOTIFICATION OF DIAGNOSIS

#### RESUMEN

*En Chile la tasa de Síndrome de Down es de 2,47 por cada mil nacimientos, con tendencia al aumento. El momento del diagnóstico se constituye como un proceso esencial en la asimilación del mismo por parte de las madres. El objetivo del presente es describir las experiencias de madres con niños con Síndrome de Down, al momento de conocer el diagnóstico.*

*Metodología: Estudio cualitativo de tipo descriptivo. La muestra se compuso por madres pertenecientes a la corporación "EduDown Providencia". Se realizaron 10 entrevistas semiestructuradas individuales y dos grupos focales, previo consentimiento informado, las entrevistas fueron audiograbadas con transcripciones textuales y luego analizadas.*

*Resultados: Se obtuvieron tres grandes categorías relacionadas con los objetivos del estudio: Factores que influyen en la recepción del diagnóstico, el rol del profesional y redes de apoyo, y dos categorías emergentes.*

*Discusión: En el diagnóstico prenatal es relevante preparar a las madres con el fin de orientar y acompañar el proceso desde la noticia y con posterioridad al nacimiento, hecho no manifestado en este estudio. La recomendación al entregar el diagnóstico, principalmente posnatal es: favorecer la privacidad, un ambiente tranquilo, informar a ambos padres acompañados del recién nacido. Las madres de este estudio no presentan sentimientos de culpa, rechazo y negación hacia el hijo, aspectos que aparecen como relevantes en otros estudios. Las madres manifiestan la falta de habilidades que tienen los profesionales para comunicar la noticia y las dificultades económicas que implica tener un hijo con esta condición.*

**Palabras clave:** síndrome de Down, diagnóstico, experiencias, momento del diagnóstico.

#### ELIZABETH AZÓCAR

Matrona. Centro de Salud Familiar Pierre Dubois. Comuna Pedro Aguirre Cerda. elizabeth.azocarn@gmail.com

#### JASMÍN CERDA

Matrona, Centro de Salud Familiar Raúl Brañes. Comuna San Bernardo.

#### MARIBEL MELLA

Matrona. Departamento de Promoción de Salud de la Mujer y el Recién Nacido. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

Fuente de apoyo económico: Sin financiamiento.

Agradecimientos: Corporación EduDown y madres participantes de entrevistas. Los autores declaran no presentar conflictos de interés.

Trabajo recibido el 23 de enero de 2017. Aceptado el 26 de septiembre de 2017.

**ABSTRACT**

*In Chile, the incidence of Down syndrome is 2.47 per one thousand births, a rate which is gradually increasing. The moment of diagnosis is considered to be a crucial moment in the mother's process of assimilation.*

*The objective of the present study is to describe the experiences of mothers of children with Down Syndrome at the time of diagnosis.*

*Methodology: A descriptive qualitative study. The sample was composed of mothers belonging to the corporation "EduDown Providencia". Ten individual semi-structured interviews and two focus groups were conducted, with prior informed consent. Interviews were recorded, textually transcribed, and analyzed.*

*Results: There were three major categories related to the study objectives – factors influencing the reception of the diagnosis, the role of the health professionals, and support networks – and two emerging categories.*

*Discussion: In the prenatal diagnosis, it is important to prepare the mothers in order to guide and accompany the process, from the notification until after the birth, a fact which was not manifested in this study. Recommendations regarding the notification of the diagnosis, especially if it is postnatal, include protecting privacy and facilitating a quiet environment, to inform both parents accompanied by the newborn. The mothers of this study did not present feelings of guilt, rejection and denial towards their children, in contrast to the findings of other studies. Mothers discussed the lack of skill that professionals had in communicating the news and the economic difficulties associated with having a child with this condition.*

**Keywords:** Down Syndrome, diagnosis, experiences, moment of diagnosis.

**INTRODUCCIÓN**

El síndrome de Down es la alteración cromosómica más frecuente, caracterizada por presentar un cromosoma extra en el par 21 (trisomía 21), alteración genética que mayormente genera retraso mental.<sup>1</sup>

La tasa de síndrome de Down en Chile es de 2,47 por cada mil nacimientos, con tendencia al aumento, al igual que en el resto de Latinoamérica. Entre 1998-2005 la mayor proporción de mujeres mayores de 35 años que tuvieron hijos con el síndrome, de un total de nueve países sudamericanos pertenecientes al Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), se encontraron en nuestro país.<sup>2</sup>

La esperanza de vida de personas con este síndrome ha aumentado con el tiempo, con un promedio de vida de 60 años,<sup>3</sup> las familias buscan a través de la medicina, rehabilitación y estimulación favorecer una mejor calidad de vida para sus hijos, asimismo, para éstas es necesario contar con recursos de tiempo

y energía, información y orientación, ayuda psicológica y redes de apoyo que les permitan enfrentar la situación de mejor manera.<sup>4</sup>

En Chile el objetivo principal del diagnóstico antenatal, a diferencia de otros países donde está legalizado el aborto eugenésico, es atenuar los efectos emocionales que produce la noticia en los padres. Sin embargo, en general el diagnóstico es posnatal.<sup>5</sup> Un estudio en Chile, donde se analizaron 345 encuestas realizadas a padres y madres con hijos con síndrome de Down, mostró que el 84% refirió haber recibido la noticia en forma posnatal, 64% de éstos en la sala de parto o recuperación, 28% en las primeras 24 horas, 4% después de las primeras 24 horas de hospitalización y 4% después del alta. Los que tuvieron diagnóstico prenatal están cuatro veces más satisfechos con la experiencia respecto a aquellos con diagnóstico posnatal, concluye el estudio, probablemente porque cuentan con tiempo para aceptar e informarse

del diagnóstico.<sup>6</sup> Además, concluye que el encargado idóneo para informar el diagnóstico es el médico pediatra u obstetra.<sup>6,7</sup>

La evidencia señala la importancia, para dar este tipo de noticias, de adquirir habilidades comunicacionales en la formación de pregrado del personal sanitario; como la escucha activa, contención emocional, entre otras, las cuales se pierden si no se desarrollan a posteriori, o si no se realizan capacitaciones consideradas eficientes sobre estos temas.<sup>8,9</sup>

En cuanto a prácticas que apuntan al cuidado de los padres en el momento diagnóstico, están: el adecuado uso del lenguaje verbal y no verbal, promover vinculación padres-hijos y apego temprano, proporcionar redes de contención e información actualizada y por escrito.<sup>10,11</sup>

El propósito de este trabajo en un escenario donde la condición se hace más frecuente en la población, y en general se tiene poca información al respecto,<sup>6</sup> es promover conductas en el personal sanitario y redes de apoyo que favorezcan la recepción del diagnóstico en las madres.

El presente estudio pretende describir las experiencias de madres de niños con síndrome de Down pertenecientes a la corporación "EduDown Providencia" de la Región Metropolitana al momento de conocer el diagnóstico.

## MATERIAL Y MÉTODO

La metodología fue cualitativa de tipo descriptiva fenomenológica, que intenta explorar el significado de las experiencias de las participantes,<sup>12</sup> mediante descripciones realista de los datos expuestos por las madres desde sus vivencias personales. Este estudio incluyó madres cuyos hijos fueron diagnosticados con síndrome de Down en distintos momentos; embarazo, parto y posparto que asisten a la corporación EduDown Providencia, institución que atiende a niños y jóvenes con este síndrome. Es importante establecer que al ser madres pertenecientes a la corporación, reciben apoyo en diversos ámbitos, no solo favoreciendo el desarrollo de sus hijos, sino además, ellas y los padres reciben ayuda des-

de la institución mediante psicóloga y educadora; esto pudo haber influido en la forma en que ellas dan sentido a la experiencia, explicando en parte los resultados.

Los criterios de selección fueron: mujeres cuyos hijos con síndrome de Down tengan entre 0 y 3 años; determinando un perfil entre ellas (Tabla 1), se excluyó a aquellas madres que hayan presentado o presenten algún trastorno depresivo diagnosticado. Se trabajó con una muestra intencionada y razonada, incorporando a mujeres que cumplieran los criterios de selección, en respuesta a los objetivos planteados. La muestra fue suficiente pues alcanzó la saturación.<sup>13</sup>

La técnica de recolección de datos se obtuvo mediante entrevistas semiestructuradas con análisis de contenido,<sup>14</sup> las cuales fueron audiograbadas, con transcripción textual, previa aplicación del consentimiento informado, respetando el anonimato mediante un código. Al trabajar con personas este proyecto fue aprobado por el Comité de Ética de Investigación con Seres Humanos de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile.

Los temas explorados y las categorías del análisis de contenidos extraídas son: cuándo fue informado el diagnóstico, quién lo informó, en qué contexto se informó, cuáles fueron las emociones predominantes, las actitudes que adoptaron los profesionales, cuáles fueron las redes de apoyo y su relación con la recepción de la noticia.

Las formas de triangulación utilizada fue en primer lugar por investigadores, debido a que cada miembro del equipo analizó y extrajo categorías de manera individual, y en segundo lugar se tomaron perspectivas individuales y colectivas desde las fuentes, mediante la utilización de entrevistas individuales y de grupos focales.<sup>15</sup>

## RESULTADOS

Se realizaron 10 entrevistas individuales y 2 grupo focales con un total de 16 informantes que presentan características biosociodemográficas detalladas en la Tabla 1. Como aspectos relevantes la totalidad de las entrevistas eran mayores de 30 años, de las 16

informantes 12 manifestaron haber planificado el embarazo, actualmente ninguna se encuentra trabajando fuera del hogar y en general el

diagnóstico fue entregado por el pediatra seguido del obstetra. Se asignó un seudónimo a cada una de las madres.

**Tabla 1. Caracterización biosociodemográfica, variables a estudiar y antecedentes relevantes extraídos de las entrevistas**

Código	Edad	Sistema de salud	Ocupación	Escolaridad	Momento del Diagnóstico	Planificación del embarazo	Estado civil	Informante del diagnóstico
<i>D.J.O.R.107838</i> Daniela	38	Público	Dueña de casa	Media completa	Posparto	Sí	Conviviente	Pediatra
<i>V.V.321632</i> Vivian	32	Público	Dueña de casa	Media completa	Posparto	Sí	Conviviente	Pediatra
<i>A.M.J.V881440</i> Amalia	40	Público	Dueña de casa	Media completa	Posparto	No	Conviviente	Obstetra
<i>P.B.F.S735830</i> Paola	30	Público	Dueña de Casa	Media completa	Posparto	Sí	Conviviente	Matrón
<i>KVJS563234</i> Karen	34	Público	Dueña de casa	Superior	Prenatal	Sí	Conviviente	Obstetra
<i>PBBG361134</i> Patricia	34	Privado	Dueña de casa	Superior	Posparto	Sí	Casada	Pediatra
<i>P.A.B.235438</i> Pamela	38	Público	Dueña de casa	Media completa	Posparto	Sí	Casada	Obstetra
<i>X.P.732236</i> Ximena	36	Privado	Dueña de casa	Superior	Posparto	No	Casada	Pediatra
<i>LVHF6039</i> Laura	42	Privado	Dueña de casa	Media completa	Posparto	No	Conviviente	Pediatra
<i>S.A.Z.P563240</i> Solange	40	Público	Dueña de casa	Media completa	Posparto	Sí	Conviviente	Pediatra
<i>C.M.A.L.135830</i> Camila	30	Público	Dueña de casa	Media completa	Posparto	Sí	Conviviente	Pediatra
<i>CAPP455746</i> Catalina	46	Público	Dueña de casa	Media completa	Posparto	No	Casada	Obstetra
<i>MGAF296141</i> Marta	41	Privado	Dueña de casa	Superior	Prenatal	No	Conviviente	Obstetra
<i>FOG.385030</i> Florenia	30	Privado	Dueña de casa	Superior	Posparto	Sí	Casada	Matrón
<i>ADCS.044137</i> Andrea	37	Público	Dueña de casa	Media Completa	Posparto	Sí	convivientes	Pediatra
<i>BABS443536</i> Beatriz	36	Público	Dueña de casa	Media completa	Posparto	Sí	conviviente	Pediatra

Del análisis de contenido se extrajeron las siguientes categorías:

**1. Factores que influyen en la recepción del diagnóstico.** En cuanto al momento del diagnóstico se obtuvieron dos tendencias. Las madres que tienen hijos menores de un año señalan preferir el diagnóstico durante el embarazo, lo que les permite prepararse mejor, especialmente en lo económico.

*Tenía mucha rabia con los doctores, con la matrona, porque no me dijeron... yo quería saber antes. ¡Por qué no me dijeron antes!* (Daniela; 5 meses posparto).

*Antes es lo mejor absolutamente (...) le dio neumonía y estuvo mal, casi se murió (...) nadie me dijo que son inmunodeprimidos y que hay una vacuna (...) Son cinco vacunas y vale un millón cada una, pero si me hubiesen dicho antes quizás me hubiese preparado* (Pamela; 5 meses posparto).

Las madres con hijos mayores de un año señalan que fue mejor conocer el diagnóstico posterior al nacimiento, privilegiando transitar el embarazo con tranquilidad y estabilidad emocional.

*...agradezco no haberme enterado antes, yo pasé un embarazo súper lindo (...) prefiero no haber sabido, porque igual sí o sí lo vas a saber* (Paola; 1 año 9 meses posparto).

Respecto de las **circunstancias** las entrevistadas señalan la importancia de que una persona idónea del equipo dé la noticia, sin la presencia de demasiadas personas, en una instancia de calma y en presencia del hijo.

*...debieron haberme llevado a la niña (...) porque el hecho de no tenerla ahí y que hubiera como cuatro o cinco personas tratando de calmarme (...) uno no se imagina que la niña tiene síndrome de Down, uno se imagina que la guagua está muerta, ¡entonces es terrible!* (Vivian).

*...me dijo: "soy la pediatra de turno (...) ella viene con todas las características de un*

*niño con síndrome de Down". Cuando me estaban operando, yo miro al doctor y el doctor le dice a la pediatra: "no seas desubicada, todavía no termino de operar a mi paciente, eso lo puedes decir después, así que por favor retírate" y, entonces, yo me largo a llorar* (Ximena).

En cuanto a la **información**, en una primera instancia ésta debe ser acotada, ya que generalmente las madres no captan todo lo que se les explica, la estadía en puerperio es valorada como una oportunidad ideal de aprendizaje y recepción de información, y es apreciado que se utilice un lenguaje simple. No obstante, hay relatos donde las madres expresan que no fueron informadas.

*La psicóloga me dijo: "Tú sabes que los niños con síndrome de Down tienen una expectativa de vida súper larga, me dijo: no va a llegar a los 100 años, pero si a los 40-50 años y ahora estudian, me dijo". Yo como que no la escuchaba mucho porque en realidad yo quería ver a la guagua* (Vivian).

*Llegó una matrona a revisarme (en el puerperio) tenían temor a decirme algo y para mí no era problema, yo encontraba que necesitaba más información, ellas mismas como profesionales pudieron haberme orientado* (Camila).

*...me pasaron a mi hijo y no me dijeron nada, nadie se sentó a explicarme nada, va a tener estos problemas, va a tener estas enfermedades* (Catalina).

Sobre el **diagnóstico y las emociones**, las entrevistadas describen el momento como angustiante y transformador de sus vidas. Independientemente del contexto o circunstancia en que se entregue, siempre es impactante.

*Yo salí, ese día de tomarme la eco que la habíamos esperado tanto (...) solo tenía ganas de tirarme a la calle y que me atropellara un auto, ésa era la sensación, llorar toda la tarde* (Marta).

No obstante, en la medida que pasa el tiempo se observa resignación en las familias aceptando la condición del hijo/a.

*Esto es lo que me ha ofrecido Dios, yo sí sentí pena al principio, pero ahora soy feliz, yo no lloro, yo soy agradecida* (Vivian).

Un aspecto importante en el cómo se asimila el diagnóstico es la **percepción futura del desarrollo del niño/a**, siendo las inquietudes más presentes la integración del hijo/a en la sociedad, las oportunidades y el miedo a la discriminación.

*...desde el hecho de planteárselo como integración, yo siento que ya es discriminativo (...) no debiera ser tema, la mentalidad debería estar tan evolucionada que tú no mires las diferencias* (Marta).

*Mi temor más grande es que pueda sufrir discriminación y que él pueda sufrir por eso* (Florencia).

Un aspecto importante vinculado a la **asimilación del diagnóstico**, está en el **empoderamiento de las madres de su rol materno**, ya que una vez asumido el diagnóstico las madres adquirieron una actitud optimista para el mejor desarrollo de sus hijos.

*...y me lo pude llevar a mi casa, me fui llorando de emoción, recién ahí sentí que tenía un hijo conmigo (...) aquí está nuestro hijo (...) cuando nacen, tú amas a tu hijo y al tercer mes yo siento que me empoderé, es mi hijo y tiene Down* (Karen).

*Cuando supimos el cariotipo dijimos: "Es nuestra hija, pa' adelante con ella, es carismática, es mi hija solamente, tiene una condición, pero ella es normal* (Paola).

**2. Rol del profesional.** En esta categoría destacan la **actitud del profesional sanitario**, la cual es descrita por las madres como poco empática e incluso fría.

*...las matronas hacían cambio de turno, decían la mamá tanto con su hijo Down (...) fue súper cruel, no corresponde; mi hijo no tomó pecho (...) Las matronas me decían que yo era la mala madre porque no quería darle (pecho)* (Catalina).

*...al tercer día (...) me tocó un pediatra que andaba revisando a los niños, entonces yo le hice una consulta (...) del tema, qué problemas pueden presentar; me dijo: Nada, tu hijo no tiene nada más, es mongólico. Y yo quedé así [expresión de sorprendida]* (Andrea).

Por otra parte, las madres rechazan una actitud lastimosa, cuestionan que se les hable y trate con compasión, informando solo de aspectos negativos, demostrando pesimismo.

*Ellos contaban con un programa de contención maravilloso [clínica privada], con psicólogo, yo les dije: Saben que la teoría da pa' harto (...). Yo era paciente precisa para eso y no vi nada, nada de contención, la única que me dio ánimo fue la matrona, el resto eran caras largas, me miraban con pena, con lástima* (Patricia).

En cuanto al **acompañamiento profesional**, entendiéndose para este estudio, como el apoyo que presta el equipo de salud en el diagnóstico y seguimiento de estos niños y sus madres, las entrevistadas dejan entrever que es necesario, pero deficiente a nivel hospitalario, mejorando a nivel de atención primaria. No obstante, denotan que los profesionales carecen de información acerca del síndrome.

*En el consultorio yo recibí mucha ayuda, de la asistente social, de la psicóloga, antes no. Lo que sí yo encuentro, que no hay mucha información, saben poco del tema* (Amalia).

*No había psicólogo [en el hospital], pero creo que ahora no necesito psicólogo (...) En el consultorio me derivaron (...) yo antes lo necesité, cuando estuve en el hospital sin saber nada* (Daniela).

3. **Redes de apoyo.** Surge como aspecto relevante el **rol de la pareja**, que es descrita como la principal red de apoyo, antes, durante y después del diagnóstico.

*Mi marido, porque él es el que me apoya en todo en realidad, cuando yo estuve más mal él siempre me apoyó* (Florencia).

Cuando se refieren a **otras redes** (madre, hijos, abuelos), las entrevistadas señalan que son un pilar que ayuda a disminuir la carga emocional materna, siendo un apoyo a futuro en la crianza, no tanto así en el momento del diagnóstico.

*Los abuelos apechugan, le hace la comida nutritiva (...) el tío padrino me la trae a Edu-Down los día lunes (...), el primo me la lleva al médico (...). Aquí todos colaboran con ella* (Marta).

Respecto a las **Categorías emergentes** en los relatos destacan:

4. **Habilidades blandas del profesional sanitario**, calificadas como deficientes por las entrevistadas. Manifiestan la necesidad de protocolos más claros, que orienten en este aspecto.

*...debería existir un protocolo donde uno pueda evaluar al que te entrega el diagnóstico (...) evaluar cualquier diagnóstico malo, para terminar con la mala manera de informar una noticia así* (Patricia).

5. Las **dificultades económicas** que significa tener un niño con síndrome de Down, desde que se conoce el diagnóstico antenatal y el seguimiento con especialistas durante la vida del niño/a, considerando que muchas madres deben dejar sus trabajos para dedicarse al cuidado del hijo/a.

*Estuvo un mes hospitalizada (...) después los ve el cardiólogo, el gastroenterólogo, el genetista. Yo soy de La Ligua y tengo que estar dos veces a la semana aquí (...). Súmale que tuve que dejar mi trabajo por los permisos.*" (Marta)

## DISCUSIÓN

La riqueza de los relatos resulta muy reveladora en cuanto permiten visualizar el sentir de las madres, lo que es esencial para entender sus necesidades y plantear posibles sugerencias. Es importante destacar que estas madres han contado con apoyo de la Corporación EduDown, lo que podría constituir un sesgo desde el punto de vista de los resultados. Sin embargo, se considera que el aporte de estos resultados no se ve mermado por esta condición. Por el contrario, permite un acercamiento a la perspectiva de madres que han recibido apoyo profesional después del nacimiento de un hijo/a con síndrome de Down.

Tal como expresaron las entrevistadas, en Chile no existen guías estandarizadas para los profesionales en las que se oriente la entrega del diagnóstico de síndrome de Down, quedando al arbitrio de cada profesional o equipo el cómo abordar la situación. Esto se suma al déficit de programas de salud integral que promuevan el desarrollo e inserción de estos niños/as y apoyo a las familias.<sup>10</sup>

En este estudio se presentaron relatos donde el diagnóstico fue prenatal y posnatal. En relación a lo anterior, la preferencia del momento diagnóstico en un estudio realizado en Chile reveló que las mujeres con diagnóstico prenatal estaban cuatro veces más satisfechas con la experiencia.<sup>6</sup> No obstante, se encontró un contraste en los resultados del presente estudio, exponiendo que a las entrevistadas cercanas al posparto les habría gustado enterarse durante el embarazo, mientras que las más lejanas al nacimiento consideran mejor conocer el diagnóstico posparto, privilegiando transitar un embarazo estable emocionalmente.

En el primer caso es importante orientar a las madres y/o ponerlas en contacto con grupos de apoyo especializados en manejo integral de personas con síndrome de Down.<sup>6</sup> En este estudio dos entrevistadas recibieron diagnóstico prenatal y no refieren haber sido orientadas en este aspecto, lo que es necesario ya que las familias deben ser preparadas para recibir al nuevo miembro, apoyando el duelo de la pérdida de las representaciones internas que la madre va construyendo acerca de

su hijo o hija,<sup>16</sup> preparándolos para posibles complicaciones,<sup>5,17</sup> entre otras cosas, tal como se recomienda en la literatura.

El diagnóstico posnatal, según las recomendaciones internacionales, se debe entregar en conjunto a ambos padres, favoreciendo el contacto del recién nacido con ellos, reforzando de esta manera el vínculo afectivo en un ambiente tranquilo y discreto, lo que este estudio no evidenció, pues se deja ver en los casos descritos que la información se entregó de forma rápida y poco entendible, sin posibilidad de reflexión y sin dejar abierta la oportunidad de aclarar dudas, ya sea con el mismo profesional o poniendo a la madre o a la familia en contacto con grupos de ayuda.<sup>6,17,18</sup> Incluso algunas madres conocieron a sus hijos dos días después del nacimiento, lo que marca negativamente la experiencia del diagnóstico. El procurar atención psicológica, capacitación y orientación en torno al tema depende mucho de cada lugar, denotando según los relatos que en la mayoría de los centros de salud no cuentan con instancias que cubran este tipo de necesidades.<sup>11,17</sup>

La actitud del profesional sanitario es relevante para que las madres afronten el diagnóstico. La actitud compasiva y pesimista no contribuye a la aceptación y asimilación del diagnóstico, y por el contrario influye negativamente. Las madres solicitan una actitud más positiva y empoderadora, lo que se relaciona con la literatura, estableciendo que es bueno hablarles a los padres de los aspectos positivos del síndrome, siendo honestos, pero colaborando en el proceso de asimilación.<sup>6,17,19,20</sup>

Llama la atención que, al contrario de lo que señala la literatura, los sentimientos de rechazo y negación hacia el niño/a<sup>21</sup> no están presentes en las entrevistadas. Como se señaló, es probable que la ayuda a la cual tiene acceso este grupo influya de manera positiva en el afrontamiento de la situación, manifestando sentimientos de gran amor y aceptación. Tampoco se evidenció que las madres tuviesen sentimientos de culpa (solo en un relato esto fue expresado, lo que contrasta con la literatura).<sup>21</sup> El grado de instrucción de las madres, el apoyo de sus parejas, más el que reciben de la corporación puede ser funda-

mental para haber obtenido estos resultados. Incluso en uno de los relatos se deja entrever cómo las creencias y valores también modulan este proceso.<sup>4</sup> Sin embargo, no podemos dejar de considerar que la entrevista cara a cara igualmente podría ser un obstáculo para que las madres hablen con completa sinceridad de su sentir.<sup>22</sup>

Una de las categorías emergentes que coincide con un estudio cualitativo aplicado en Colombia<sup>23</sup> revela las dificultades económicas a las que se enfrentan las familias, ya sea por los altos costos de atención médica sin apoyo de programas gubernamentales, sumado a la falta de trabajo remunerado materno, como lo podemos observar en la descripción sociodemográfica de estas madres. Un estudio en Gran Bretaña explica que éstas tienen menos posibilidades de un trabajo remunerado, principalmente por los cuidados que requiere el hijo, y aunque se manifieste que estos cuidados “valen la pena”,<sup>24</sup> es un aspecto del problema que es necesario considerar.

Sobre las habilidades comunicacionales ante la entrega de un diagnóstico como éste, queda en evidencia que las herramientas de los profesionales son escasas. Esto podría estar inadecuadamente implementado en la formación profesional de pre y posgrado,<sup>25</sup> influyendo de forma negativa en la relación clínica que se establece con estas pacientes. En algunos estudios incluso se recomienda la utilización de material visual,<sup>17</sup> pero esto no se reflejó en las entrevistas.

## CONCLUSIÓN

El impacto que genera el diagnóstico de hijos/as con Síndrome de Down en las madres y familias, es innegable. El momento que preferirían para enfrentar el diagnóstico, es decir, pre o posnatal, en este estudio es discordante, lo que hace necesario investigar en mayor profundidad este fenómeno a la luz de los escasos recursos disponibles.

Las madres demandan de los profesionales mayor preparación para la entrega de este tipo de noticias, tanto en lo comunicacional como en la consideración de factores contextuales, siendo un aspecto fundamental la

presencia del recién nacido en todo momento. El escaso apoyo que ellas sienten puede estar determinado por el abandono implícito que se deja entrever en algunos relatos, lo que es subsanado por el contacto con grupos de apoyo como en este caso EduDown. Se desprende, por lo tanto, la necesidad de explorar las herramientas y los recursos que los profesionales perciben importantes para enfrentar estas situaciones.

Otro aspecto relevante es analizar los recursos que marcan, en las madres y las familias, la forma de asimilar un diagnóstico de este tipo, ya que en este estudio, la presencia del grupo de apoyo influye en la evolución positiva que se percibe en las madres, sin embargo, el sistema de creencias, las redes, el nivel de instrucción también parecen determinar el proceso.

## REFERENCIAS

1. López de Argumedo M., Egües N., Lapuente J. Cribado prenatal del Síndrome de Down. Vitoria-Gasteiz. Departamento de Sanidad. Gobierno Vasco, 2007. Informe Osteba núm.: D-07-04.
2. Nazer J, Cifuentes L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Rev chil Pediatr* [en línea]. 2011 [consultado 10.09.2016];82(2):105-112. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062011000200004](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062011000200004)
3. Darezzo M, Dupas G. Independencia del niño con Síndrome de Down: la experiencia de la familia. *Rev Latino-Am. Enfermagem* [en línea]. 2011 [consultado 5.10.2016];19(4):. Disponible en: [http://www.scielo.br/pdf/rlae/v19n4/es\\_18.pdf](http://www.scielo.br/pdf/rlae/v19n4/es_18.pdf)
4. Federación Española de Síndrome de Down. La familia de las personas con discapacidad. En: Federación española de síndrome de Down. Familias y Síndrome de Down [en línea]. España: Ministerio de Educación, Cultura y deporte; 2012. pp. 16-30 [consultado 10.10.2016]. Disponible en [http://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/146L\\_14.pdf](http://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/146L_14.pdf)
5. Rossel K. Apego y vinculación en el Síndrome de Down: una emergencia afectiva. *Rev Ped Elec* [en línea]. 2004 [consultado 12.06.2016];(1):718-918. Disponible en: <http://www.revistapediatria.cl/vol1num1/pdf/apego.pdf>
6. Paul M, Cerda J, Correa C, Lizama M. ¿Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down? *Rev Méd Chile* [en línea]. 2013 [consultado 12.06.2016];141(7):879-886. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-98872013000700007&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872013000700007&lng=es)
7. Muggli EE, Collins VR, Marrafa C. Going down a different road: first support and information needs of families with a baby with Down syndrome. *Med J Aust*. 2009 Jan 19;190(2):58-61.
8. Herrera A, Ríos M, Manríquez J. Entrega de malas noticias en la práctica clínica. *Rev Med Chile* [en línea]. 2014 [consultado 30.12.2016]; 142: 1306-1315 Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rmc/v142n10/art11.pdf>
9. García Díaz F. Comunicando malas noticias en Medicina: recomendaciones para hacer de la necesidad virtud. *Med Intensiva* [en línea]. 2006 [consultado 30.12.2016];30(9): 452-459. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0210-56912006000900006&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0210-56912006000900006&lng=es)
10. Rossel K. El recién nacido con Síndrome de Down y el equipo de salud neonatal. *Rev Ped Elec*. 2004;(1):718-0918.
11. 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):e 751-8
12. Sandín Esteban M. *Investigación cualitativa en educación: fundamentos y tradiciones*. Madrid, España: Mc Graw-Hill Interamericana de España, 2003. pp.151-152.
13. Vázquez ML, Fernández MJ. Introducción a las técnicas cualitativas de investigación aplicadas en salud. Barcelona: Universidad Autónoma de Barcelona, 2005.
14. Piñuel J. Epistemología, metodología y técnicas de análisis de contenido. *Estudios de Sociolingüística* [en línea]. 2002 [consultado 20.11.2016];3(1):1-42. Disponible en <https://www.ucm.es/data/cont/docs/268-2013->

- 07-29-Pinuel\_Raigada\_AnalisisContenido\_2002\_EstudiosSociolingüísticaUVigo.pdf
15. Martínez N, Soto M. Multiangulación: un método de validez teórica e interpretativa desde la visión Fenomenológica Moustakense para ciencias sociales. REDHECS [en línea]. 2015 [consultado 20.10.2016];19(1):81-95. Disponible en: <http://publicaciones.urbe.edu/index.php/REDHECS/article/viewArticle/3800/4897>
  16. Mijolia-Mello S. El niño ideal no existe: En: Zelaya CR, Soto de Dupuy E, Mendoza Tallado J. La maternidad y sus vicisitudes hoy. Lima: Siklos; 2006.
  17. Borrel Martínez JM, Carnicer de la Pardina J, Casaldáliga Ferrer J, Corretger Rauet JM, De la Calzada Álvarez MD, Farriols Danés C et al. Genética y diagnóstico. En: Programa Iberoamericano de Salud para Personas con Síndrome de Down. España: Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015, pp. 23-25.
  18. Skotko B, Capone G, Kishnani P. Postnatal diagnosis of down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the new. *Pediatrics*. 2009;124:(4).
  19. Skotko B, Canal R. Apoyo postnatal para madres con síndrome de Down. *Rev Síndrome de Down* [en línea]. 2004 [consultado 20.10.2016];21:54-71. Disponible en: <http://www.brianskotko.com/documents/revista-sindromededownfinal.pdf>
  20. Campbell K. What I wish I knew then... reflections from personal experiences in counseling about down syndrome. *J Genet Counsel*. 2007;16(6):731-4.
  21. Romero R, Morillo B. Adaptación cognitiva en madres de niños con síndrome de Down. 2002 *Manuales de psicología*, 2002; 18 (1): 169-182.
  22. Pi-Sunyer MT. Implicaciones psicológicas de la patología fetal. En: Gratacós y cols. *Medicina fetal*. Madrid: Ed. Médica Panamericana; 2007, pp. 763-773.
  23. Bastias M, Ariza G, Zuliani L. Síndrome de Down. Experiencia maternal de crianza: Entre alergias y tristezas. *Arch Venez Puer Ped*. [en línea] 2013 [consultado 20.11.2016];76(4):151-158. Disponible en: [http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-06492013000400004](http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-06492013000400004)
  24. Cunningham C. Familias de niños con síndrome de Down. Verdugo MA (ed). *Familias y discapacidad intelectual*. Madrid: FEAPS; 2000, pp. 41-71.
  25. Parada M, Romero M, Moraga F. Perfiles de egreso de las carreras de Medicina en Chile. *Rev Méd Chile* [en línea] 2015 [consultado 30.12.2016];143(4):512-519. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-98872015000400014&lng=e](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872015000400014&lng=e)