

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA  
UNAN LEÓN  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS.**



**Tesis**

**Maestría en Genética Humana con Mención en Genética Medica**

**“Estrategia en asesoría genética, para mejorar la calidad de atención en familias con niños Síndrome de Down, Los Pipitos, capítulo Jinotega de febrero a septiembre 2014.”**

**AUTOR:**

**DR. ROLANDO ENRIQUE RIVERA VILLAGRA**

**Médico General.**

**Asesor Metodológico.**

**Dr. Francisco Tercero. PhD**

**Epidemiólogo**

**Tutora.**

**Dra. Manuela Herrera Martínez. PhD.**

**Genetista Médico.**

**León, Nicaragua**

**2016**

## **Resumen**

En la tesis se realizó una investigación-acción participativa (IAP), cuyo campo de acción es el área de la Genética Médica que tributa al Asesoramiento Genético (AG), y cuyo objeto de estudio son las personas que padecen Síndrome de Down (SD) y sus familiares. En la investigación fueron incluidas 32 familias de padres con niños diagnosticados SD en los pipitos Jinotega. A partir de las necesidades cognoscitivas y de salud de las familias; obtenidas en una sesión previa de asesoría genética; se diseñaron los instrumentos requeridos, así como una estrategia de asesoría genética que contempla los elementos técnicos normados en este proceso, que consideró los criterios y opiniones de los involucrados y la comunidad. Se llevó a cabo un proceso de AG individual a las familias, una asesoría genética grupal y una evaluación a corto plazo de la satisfacción alcanzada con el AG.

Como resultado de la aplicación de la estrategia de AG individual, los padres pudieron conocer aspectos referentes al origen de la enfermedad, apreciable al considerar que el 75% de las familias encuestadas refirieron no haber recibido explicación médica sobre el SD. Luego de la aplicación de la estrategia encontramos un cambio en positivo, en relación a la adquisición de nuevo conocimiento, en varias de las temáticas abordadas, las que tuvieron porcentajes diferentes en la mejoría experimentada, en relación con la complejidad del conocimiento a comprender en cada área temática, así como de otras variables presentes, no pudiendo descartarse el nivel escolar.

Las necesidades de salud de estas familias se expresan por el bajo porcentaje que había recibido la opción de realizarse cariotipo, o de asistir a consultas de otras especialidades como cardiología, entre otras carencias de atención médica. Los aspectos concernientes a la incorporación social de los niños presentan brechas que deben resolverse.

La satisfacción inicial con el AG muestra que éste tuvo importancia para transmitir y recibir información, modificar conceptos previos erróneos, y resolver algunos problemas de salud, más otros quedaron fuera de las posibilidades de la investigación, así mismo ocurrió con aspectos relacionados con la incorporación y conducta social.

**Palabras claves:** Síndrome Down, Asesoramiento genético, investigación acción participativa.

**Glosario:**

AEM: Avanzada edad materna

AG: Asesoramiento genético

SD: Síndrome de Down

ND: No disyunción

IA: Investigación acción

CC: Cardiopatías congénitas

NCC: Núcleos centrales de conocimiento

ASS: Apoyo Psicosocial.

NSGC: Sociedad Nacional de Consejería Genética.

## Índice

<b>Introducción</b> .....	1-2
<b>Planteamiento del problema</b> .....	3
<b>Antecedentes</b> .....	4-5
<b>Justificación</b> .....	6
<b>Objetivo General</b> .....	7
<b>Objetivos Específicos</b> .....	8
<b>Capítulo 1: Marco teórico</b> .....	9
1.1 Historia del Consejo Genético .....	9-10
1.2 Generalidades del Asesoramiento Genético .....	10-11
1.3 Etapas del proceso de Asesoramiento Genético .....	11-17
1.4 Asesoramiento Genético del Síndrome de Down .....	18
1.5 Problemas Adicionales en la Asesoría Genética postnatal .....	19-20
1.6 Aspectos Jurídicos del Asesoramiento Genético .....	20
1.7 Aspectos Éticos del Asesoramiento Genético .....	20
1.8 Aspectos Psicológicos del Asesoramiento Genético .....	21
1.9 Efectividad de la Asesoramiento Genético .....	21-22
<b>Capítulo 2. Metodología</b> .....	23
2.1 Tipo de Estudio .....	23
2.2 Periodo y lugar del estudio .....	23
2.3 Universo y muestra del estudio .....	23
2.4 Metodología del Proceso de investigación acción participativa .....	23-25
2.5 Instrumentos para la Recolección del dato primario .....	25
2.6 Método para la recolección del dato primario .....	26
2.7 Variables empleadas en las distintas etapas de la investigación .....	27-28
2.8 Metodología para la recolección de la información en cada etapa .....	28-34
2.9 Metodología para la recolección de la información de la etapa 5 .....	35-36
2.10 Aspectos éticos de la investigación .....	36
2.11 Procesamiento estadístico .....	36-42
<b>Capítulo 3. Análisis de resultados y Discusión</b> .....	43
3.1 Análisis de los Resultados de la etapa 1 .....	43-44

3.2 Análisis de los Resultados de la etapa 2.....	44-65
3.3 Análisis de los resultados de la etapa 3 .....	65-73
3.4 Análisis de los resultados de la etapa 4 .....	73-87
3.5 Análisis de los Resultados de la etapa 5.....	86-100
<b>Conclusiones</b> .....	101-102
<b>Recomendaciones</b> .....	103

## **Introducción**

Con el presente estudio, se pretende mejorar la calidad de vida de 34 niños con Síndrome Down de Los Pipitos, capítulo Jinotega, a través del suministro de información a los padres de estos, debido al poco conocimiento que tienen sobre el tema, por medio del Asesoramiento Genético.

El asesoramiento genético es un proceso de comunicación que se ocupa de los problemas humanos asociados con la ocurrencia o riesgo de recurrencia de un trastorno genético o cromosómico en una familia. Este proceso implica un intento por una o más personas de brindar la información adecuada para ayudar al individuo o familia (1) a comprender los hechos médicos, incluyendo el diagnóstico, la evolución probable, curso de la enfermedad, y la gestión disponible; así como las fases, que son: admisión, contacto inicial, encuentro, síntesis, y una fase de seguimiento (2).

El asesoramiento genético (AG) tiene un grupo de pasos bien establecidos que son considerados como las distintas etapas de la consejería genética, necesarias para que las familias con un pariente afectado logren entender y comprender qué deben y pueden hacer y cómo actuar ante un paciente con patologías de índole genético. (3,4,5)

El síndrome de Down (SD) es un trastorno cromosómico cuyo diagnóstico clínico puede ser llevado a cabo en las primeras horas de la vida del niño, sus características físicas (fenotipo) y posteriormente confirmado por análisis cito-genético, a través del cariotipo de las células en metafase. Varios problemas de salud tales como enfermedades del corazón, enfermedades infecciosas de las vías respiratorias, la leucemia y trastornos de la tiroides se observan con frecuencia en las personas con síndrome de Down. (6,7)

A pesar de que el síndrome de Down es el trastorno cromosómico más frecuente, y la causa más común de retraso mental, el diagnóstico prenatal sigue siendo inaccesible para la mayoría de las familias, las cuales además cuentan con pobre o casi nulo conocimiento sobre dicha patología lo que limita el aporte y comprensión hacia los pacientes.(8,9)

Al identificar las debilidades en el conocimiento y del abordaje con estos niños, se fomentará mayor conciencia de la importancia de prever complicaciones y ser multiplicadores de información clave, y asimismo el consejo genético que se proporcionará dará un enfoque en la genética básica de SD, también como el riesgo de recurrencia, y las actitudes de los participantes hacia los temas socio-culturales. Esto incluye el hacer partícipe de esta comunicación al resto de la familia y a los amigos, los cuales esperan en la mayoría de las ocasiones una primera respuesta de iniciativa por parte de los padres por temor a herir sus sentimientos o a no saber cómo tratar el tema con naturalidad. Y por último es muy importante que, a mayor sinceridad de parte de los padres, mayor sea la respuesta positiva por parte de quienes les rodean. (10)

## **Planteamiento del problema**

¿Qué conocimientos previos y necesidades de salud, tienen los padres de niños con Síndrome de Down atendidos en Los Pipitos – Jinotega, de Febrero a Septiembre 2014, para implementar estrategia de Asesoramiento Genético, que permita mejorar la calidad de vida de las familias?

La falta de bibliografía, protocolo y estudios sobre el SD en el país, así como el desconocimiento del Asesoramiento Genético, motivan a tomar la iniciativa de desarrollar este tipo de estudio.

## **Antecedentes**

Los estudios de cohorte han indicado que la calidad de vida en las personas con SD ha aumentado dramáticamente en los últimos 50 años. La supervivencia de la primera infancia, en particular, ha mostrado una mejora importante, debido en gran parte a los avances en cirugía cardíaca y en la gestión de la salud en general. De 1332 casos registrados con SD en el oeste de Australia, entre 1953 y 2000, su esperanza de vida fue de 58,6 años, el 25% vivía 62,9 años, y la persona más longeva alcanzaba los 73 años de edad. La esperanza de vida para los hombres es mayor que en las mujeres con una diferencia de 3,3 años. El aumento sustancial en la supervivencia en el período de estudio significa que la esperanza de vida de las personas con SD se aproxima a la de la población general. Los resultados son de interés para todos los países desarrollados, y tienen una repercusión importante en términos de asesoría genética a familias con hijos que padecen SD. (11)

Desde 1964, los investigadores examinaron las formas en que los médicos ofrecen un diagnóstico postnatal del SD. Casi todos los estudios, sin embargo, se han limitado a reflexiones o tamaños de muestra muy pequeños. El objetivo del estudio que trata sobre la adaptación de padres con hijos malformados, es documentar la manera más completa sobre las reflexiones de las madres en los Estados Unidos en el 2008 recibieron los padres el diagnóstico de SD para sus hijos. De las 1.250 respuestas (42,4%), 985 eran de madres que recibieron diagnósticos postnatales de SD para sus hijos. La mayoría de estas madres reportaron estar asustadas o ansiosas después de conocer el diagnóstico, y muy pocas calificaron la experiencia como un hecho positivo. Las madres informaron que sus médicos hablaron poco sobre los aspectos positivos del SD y rara vez se ofreció materiales impresos o números de teléfono de otros padres con niños con Síndrome de Down. (12)

Según la investigación bibliográfica revisada no se encontró estudios sobre la asesoría genética en niños con SD en Nicaragua, no existe protocolo sobre el manejo de paciente con SD, se sabe mucho sobre las etapas de la AG, pero aún no existe un lineamiento o norma a tomar en cuenta a la hora de formalizar el manejo integral de cada caso, ya que es difícil formalizar el impacto de la información dada, Por lo cual considero estar aportando con este trabajo a una mejor atención en la asistencia primaria o secundaria en este grupo de estudio, que conlleva las exploraciones básicas

que se realizan como rutina médica en pediatría, a realizar exploraciones específicas y examen físico detallado buscando signos del fenotipo genético de la trisomía 21 en las diferentes etapas de la vida, según corresponda en el niño en cuestión. Una conducta propedéutica con dicha orientación semiológica podría conllevar a la larga a mejorar la calidad de vida de estos niños.

## **Justificación**

Este estudio es de suma importancia, ya que contribuirá en el campo de la salud pública, beneficiando a los padres de hijos con SD al brindarles información y llevarles a acciones inmediatas, y aportar nuevos enfoques sobre las dimensiones emocionales que conlleva una mala información brindada por partes del personal de salud a familias afectadas.

En el presente estudio, se realiza un análisis de la situación actual que viven los padres de niños (as) con SD, ya que encontramos una situación aparente en que las personas con capacidades diferentes aumentan en nuestro país y se cree necesario detectarlas precozmente y así mismo brindarle una solución que aporte mayor tranquilidad a las familias afectadas. (13)

Con esta investigación, se le brinda un aporte valioso a la institución de salud, ya que hará ver la urgencia e importancia de capacitar a su personal, especialmente a los que tienen el primer contacto con el bebé Down, con exploraciones y estudios detallados al momento del nacimiento, mejorando así la asistencia primaria o secundaria en este grupo de pacientes.

Cabe señalar que una información bien brindada, sin presión o coacción se realiza cuando toda la información pertinente ha sido dada y entendida. Esta es una de las funciones de la asesoría genética (informar), por lo cual determina la importancia de la investigación para expandir rápidamente el asesoramiento genético en el país.

**Objetivo General:**

Desarrollar una estrategia de asesoramiento genético, que responda a los núcleos de conocimientos detectados a través de la investigación y los intereses declarados de familias con hijos diagnosticados con síndrome de Down, para contribuir a mejorar la calidad de vida de los padres y niños afectados del departamento de Jinotega.

### **Objetivos Específicos:**

1. Indagar el conocimiento previo y las necesidades de salud que poseen los padres que tienen niños con SD en la asesoría genética inicial.
2. Definir Núcleos centrales de conocimiento (NCC) predeterminados en las áreas definidas durante las sesiones de asesoría genética inicial a los padres de familias que tienen niños con SD.
3. Diseñar la estrategia de AG considerando los núcleos centrales de conocimiento predeterminados y las necesidades de salud sentidas en las áreas definidas en las sesiones de asesoría genética inicial.
4. Aplicar la estrategia de AG diseñada, a familias individuales que poseen escaso conocimiento del SD y técnicas grupales de consejería genética a la comunidad integrada por familias afectadas por similar situación de salud contando con la participación de los mismos en su concepción y ejecución.
5. Evaluar el nivel de satisfacción que tienen los padres de niños con síndrome de Down de la estrategia empleada en la asesoría genética.

## **Capítulo 1.**

### Marco Teórico

#### 1.1 Historia del Consejo Genético

Sheldon C. Reed Ph.D. acuñó el término "consejo genético" y poco después se incorporó al Instituto Dight de Genética Humana de la Universidad de Minnesota. El Instituto tenía en su misión el ofrecer cursos y conferencias públicas sobre la genética humana, para que participaran en las investigaciones, y que esté disponible para las consultas sobre cuestiones relacionadas con el tema. En los años que el Dr. Reed estaba en el Instituto Dight se estima que respondió a más de 4.000 preguntas. (14)

El término "consejo genético" fue acuñado por Sheldon Reed para sustituir el término "Higiene genética", que tenía desagradables implicaciones genéticas. Durante mucho tiempo el proceso de orientación típica consistía en una sola entrevista en la que el árbol genealógico se realizaba y se daba una predicción del riesgo de recurrencia. La literatura sobre genética se refería principalmente a los métodos de llegar a las estimaciones del riesgo de recurrencia. Poco a poco, sin embargo, la complejidad psicológica involucrada en el AG comenzó a ser reconocido, y ahora un número creciente de artículos sobre el impacto de las enfermedades genéticas en la familia y las técnicas, la filosofía, psicodinámica, y la ética de la consejería están apareciendo.

Desde finales de 1940 hasta mediados de 1950, el Dr. Reed intentó describir la naturaleza de las preguntas y las respuestas genéticas únicas que surgieron en una serie de reuniones y publicaciones del Instituto Dight, el Dr. Reed comenzó a introducir el AG a largo plazo. En 1955, se presentó el concepto en el primer Congreso Internacional de Genética Humana en Copenhague,, en ese mismo año, su obra clásica, "Consejería en Genética Médica".

A finales de 1960, un profesor en el Sarah Lawrence Collage de Bronxville NY sintió la necesidad de un nuevo tipo de profesionales, uno familiarizado con las manifestaciones de la enfermedad genética y de cómo aplicar las técnicas de apoyo psicosocial (ASS). Esta visión evolucionó hasta el establecimiento del primer programa de formación de consejeros genético.

En 1979, la profesión de asesores genéticos estaba lista para establecer la Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos (NSGC). La NSGC es la voz líder, y promueve la profesión de AG. Muchos practicantes en CG en el estado de Nueva York tuvieron papeles importantes de liderazgo.

## 1.2 Generalidades del Asesoramiento Genético

Los recientes avances dramáticos en la genética médica se han traducido en un aumento comparable de interés en el asesoramiento genético. Estos avances han incluido rápido crecimiento en el conocimiento de las formas en que se heredan un gran número de enfermedades, mejoran la capacidad para examinar los cromosomas humanos y detectar anomalías cromosómicas, la capacidad de diagnosticar ciertas enfermedades en el segundo trimestre del embarazo, y el advenimiento de los programas de detección de ciertas enfermedades en poblaciones de alto riesgo. El creciente interés en el AG ha creado dos efectos principales: Una demanda de más y mejores servicios de asesoramiento, además de una creciente conciencia del poco conocimiento, la necesidad de servicios de orientación y los métodos óptimos de prestación de asesoramiento, la necesidad de prestar servicios de orientación y métodos óptimos de asesoramiento. (15,16)

Unidades médicas de la genética a menudo ofrecen servicios de diagnóstico, tales como cariotipo, dermatoglifos, análisis de tamizajes neonatales, marcadores genéticos para el reconocimiento de síndromes, y en algunos casos, pruebas bioquímicas relacionadas con los errores innatos del metabolismo. También se oferta la participación en el tratamiento de niños con síndromes raros. En tercer lugar, ofrecen asesoramiento, y está implícito que este no incluye siempre el diagnóstico o tratamiento clínico de la enfermedad del paciente. Por ejemplo, la amniocentesis es un procedimiento obstétrico, la bioquímica o citogenética de las pruebas realizadas sobre la muestra resultante son de diagnóstico (17) para los individuos de alto riesgo identificado. Es imposible trazar una línea dura y rápida en cuanto a dónde se detiene el estudio diagnóstico en genética y comienza el asesoramiento, pero uno podría considerar que los procedimientos de diagnóstico no requieren ningún conocimiento de la genética y no son parte del consejo genético, al tiempo que la historia familiar de un caso especial es abordada de esta manera. La mayoría de las orientaciones consisten en la aparición de una enfermedad en particular en un niño y la preocupación, de si el hijo afectado tiene un manejo especial y si sus futuros hijos podrían ser igualmente afectados. Los padres también pueden querer saber sobre el riesgo para el niño afectado de tener hijos enfermos y de los futuros hijos de los hermanos no afectados. Los

Padres también pueden querer saber sobre el riesgo para el niño afectado de tener hijos enfermos y el futuro hijo de los hermanos afectados.

Otras situaciones en las que el asesoramiento se solicita pueden implicar, por ejemplo, una persona que contempla el matrimonio, que está preocupado por algún aspecto de la historia de la familia del futuro cónyuge, o si puede haber una enfermedad específica en un pariente cercano, los ancestros de un grupo racial diferente, o que la futura esposa pudiera ser un familiar o tener un ancestro en común. En ocasiones, la cuestión puede estar relacionada a la presencia de una enfermedad o mezcla racial en la familia de un niño que está siendo considerado para una adopción. Recientemente, el advenimiento de los programas de detección de ciertas enfermedades en poblaciones de alto riesgo ha introducido el asesoramiento prospectivo, donde los aconsejados han sido identificados como de alto riesgo y se le da seguimiento. (18)

Los problemas son tan complejos que exigen pruebas lo suficientemente especializadas, que hacen que los servicios de un consejero genético profesional sean obligatorios.

### **1.3 Etapas del proceso de Asesoramiento Genético**

El proceso de estudio diagnóstico y consejo genético puede ser considerado en varias etapas:

La validación del diagnóstico

La obtención de la historia de la familia incluyendo existencia de Consanguinidad

La Estimación de riesgo de recurrencia.

Comunicación de la información, soporte o basamento.

Discusión de opciones.

Contacto a largo plazo y apoyo.

Esto ayudará a la familia a tomar una decisión y las medidas adecuadas para el paciente y / o su familia y así puedan ser remitidos a la Unidad de Medicina Genética con el diagnóstico mediante pruebas bioquímicas, citogenética o con la esperanza de que el genetista reconocerá el síndrome que por lo general no lo reconoce, lo cual lleva a hacer un estudio de este a profundidad. En los casos de difícil diagnóstico, la unidad de genética se apoya de los servicios de una persona experta en "sindromología" que pueden a su vez necesitar obtener más pruebas, como radiografías,

ultrasonidos, tomografías, electrocardiogramas, etc. Si el problema es bioquímico, puede tratarse de diagnóstico especializado con pruebas que no están disponibles en la mayoría de los laboratorios, tales como ensayos enzimáticos, de modo que las muestras puedan tener que ser enviada a uno de los pocos laboratorios fuera de nuestro país. A menudo, el diagnóstico ya ha sido hecho por un médico antes de la derivación a una Unidad de Genética Médica, y aconsejado a los familiares, porque quiere estar informado acerca de las implicaciones de la enfermedad para la familia. A veces, la situación es clara otras veces no.

Ningún consejero genético, por muy brillante y bien preparado que sea, se puede esperar que sea tan experto en todas las ramas de la medicina que puede proporcionar el tratamiento paliativo, diagnóstico preciso y el conocimiento necesario para abordar todos los tipos de casos previstos para el consejo genético. Por lo tanto, se debe tener acceso a consultas por expertos en las áreas de pediatría, neurología, cardiología, oftalmología, radiología, ortopedia, y otras ramas de la medicina, y que deben tener el juicio para saber cuándo hay que recurrir a ellos (19), por tanto, he aquí la importancia de trabajar en equipo multidisciplinario en el área de salud.

Al otro extremo están los padres que pueden ser aturdidos por el nacimiento de un niño defectuoso, que pueden considerar un acto de venganza o una expresión de su propia imperfección, y que sienten que están condenados a tener hijos imperfectos y se le suma una gran culpa.

La exploración de estos sentimientos puede ser mucho más importante de abordar, que proporcionar una estimación estadística de los riesgos, y en algún lugar durante el proceso de la consejería debe haber una oportunidad para hacerlo, pero en la práctica este aspecto de orientación tiende a ser descuidado. Los estudios de seguimiento sugieren que muchos padres necesitan orientación, ya que puede haber sobreestimado la magnitud del riesgo y por lo tanto necesitan ser tranquilizados.

En general, es útil las características de la familia, incluyendo su origen racial, religión, ocupación, y lugar de nacimiento de los abuelos. La edad y el estado de salud de los parientes en primeros, segundo y tercer grado, y deben ser registrado. Los abortos involuntarios y nacidos muertos se registran, además de los parientes fallecidos cercanos. A menos que no sean indicaciones

específicas, como el patrón dominante o recesivo y las ligadas al sexo de la herencia o consanguinidad, por lo general no vale la pena ir más allá de tercer grado, ya que la información será generalmente irrelevante, así como poco fiable. Los nombres son registrados (incluyendo los nombres de casadas de mujeres de la familia), y cuando un familiar es informado que tienen alguna condición de posible relevancia se le notificará, por eso se debe anotar la dirección, así como los nombres de los hospitales que ha asistido. El árbol genealógico puede revelar un patrón específico de la herencia y hacer una estimación del riesgo posible, incluso si el diagnóstico está en duda. (20, 21,22)

Debe de haber una oportunidad para el entrevistador para ver a los padres por separado, en caso de que existan factores o actitudes que no pueden ser revelados delante de la pareja. A veces, la historia familiar es sencilla y no necesita seguir trabajando, pero no es extraño que los hechos relevantes tengan que ser corroborado o aclarados.

El siguiente paso es aplicar el conocimiento relevante de la literatura para el problema. Si la enfermedad es bien conocida por el consejero, se le permitirá tener la información necesaria a la mano. Incluso con enfermedades relativamente bien conocidas, muchas preguntas que pueden surgir además del riesgo de recurrencia son: ¿Cuánto tiempo de vida durará un niño con síndrome de Down? ¿Qué proporción de niños con síndrome de Down son retrasados mentalmente severos? Puede ser difícil, si no imposible, encontrar buenas respuestas a estas preguntas y muchas otras sobre las enfermedades cromosómicas.

La investigación extensa es necesaria para proporcionar una mejor información sobre los riesgos clínicos asociados con muchas enfermedades cromosómicas. No es raro que la enfermedad no sea bien conocida por el consejero, y una búsqueda de literatura sea necesaria. El Catálogo de McKusick es un buen punto de partida para los trastornos mendeliana. La Fundación Nacional de Defectos Congénitos contiene una gran cantidad de información, y ahora hay varios catálogos de síndromes que pueden ser útiles. Pero gran parte de la información pertinente debe extraerse de la literatura original, y la nueva información posiblemente que sea significativa, por lo tanto, es bueno estar constantemente actualizándose. Mantenerse al día con este flujo constante de información,

por lo que las respuestas deben ser tan precisas como sea posible, siendo un desafío persistente para el consejero.

Suponiendo que el consejero puede clasificar la enfermedad en mendeliana, se puede aplicar la ley mendeliana adecuada a la situación particular de la familia y estimando la probabilidad de recurrencia. En algunos casos la aplicación de la ley Bayesiana de álgebra puede afinar el cálculo, en función del número de niños afectados o en el caso de las enfermedades de aparición tardías, y en los miembros de la familia pertinentes. Respecto a las enfermedades cromosómicas, genética, multifactorial o las de etiología desconocida, las estimaciones de riesgo empíricas de la literatura debieran ser aplicadas. (23)

En caso de familia en alto riesgo se discute el seguimiento a los familiares. Es útil para el seguimiento en la entrevista dar orientación con una carta a los padres que expondrán los hechos y una carta al médico remitente, por supuesto, para informarle de lo que se ha hecho. Esto no sólo lo mantiene en contacto con la situación, sino también puede mejorar su comprensión del papel del asesoramiento genética. Y por lo menos dar una copia de la cinta de la entrevista a los padres para referencia futura. Una llamada de seguimiento a los padres una o dos semanas después de la sesión de consejería puede ser utilizada para determinar si los aconsejados han comprendido la información proporcionada, para reforzarla, para darles la oportunidad de expresar cualquier pensamiento y en segundo lugar hacer arreglos para las entrevistas posteriores que se indique.

Por último, los aconsejados pueden necesitar una o más entrevistas que puedan comprender los hechos de la situación más completa y resolver las implicaciones para su situación particular. Sus actitudes y / o sus situaciones pueden cambiar con el tiempo. Los nuevos adelantos de la medicina pueden cambiar las opciones disponibles, como en el caso de amniocentesis, los aconsejados puede tomar una decisión fácil y rápida, antes del final de la entrevista del asesoramiento, o pueden hacerlo con mucha dificultad a lo largo de uno o más entrevistas en período de tiempo con el consejero o con la ayuda especializada adicional.

La decisión puede ser simplemente seguir adelante con tener una familia como de costumbre o limitar el número de niños en cierto grado.

La anticoncepción puede ser adoptada por un tiempo para ver cómo funcionan las cosas con el niño presente. Algunas parejas deciden adoptar a un niño. Otras buscan la esterilización de uno de los padres. La inseminación artificial puede ser una solución en el caso de enfermedades autosómicas dominantes y/o recesivas, o cuando el marido es portador del gen mutante, pero esta opción es raramente elegida para problemas genéticos. En algunos casos la mujer puede quedar accidentalmente embarazada, de modo que no hay tiempo para la toma prolongada de decisiones. En los últimos años, varios factores han cambiado la situación de un modo radicalmente con respecto a evitar o interrumpir el embarazo. El advenimiento de las píldoras anticonceptivas ha hecho mucho más fácil la toma de decisión para aquellos que desean evitar tener hijos. Los diafragmas, preservativos, y (aún más) el "ritmo" son lo suficientemente confiables para que la perspectiva de otro bebe potencialmente enfermo no reaparezca y si no se tomara esta posibilidad el riesgo suele ser una amenaza constante, aunque no para todas las familias, porque para algunas de ellas les ha cambiado la vida, pero no para mal sino para su bien. (24)

En algunas sociedades, el solo hecho de que se dé un embarazo no deseado es motivo suficiente para terminar con el mismo, en otras culturas debe existir peligro de la madre para la interrupción, y en algunos países consideran que no hay motivos para quitarle la vida a un ser humano no nacido. El consejero debe, por supuesto, respetar las actitudes religiosas, culturales y morales de los padres, y ser un médico de una gran cultura para realizar una consejería no directriz, pero esto puede a veces entrar en conflicto con las leyes de la Iglesia o el Estado. Los padres de una buena conciencia, podrían llegar a tener un embarazo a buen fin e irles muy bien.

Cuando el diagnóstico prenatal es posible, la amniocentesis es una nueva opción útil, siempre y cuando los padres estén dispuestos a aceptar demostrándoles que el bebé viene con defectos congénitos. Más de 30 enfermedades genéticas ya se puede diagnosticar mediante el estudio de células obtenidas del embrión por medio de amniocentesis, y otros pueden ser detectados por el estudio de líquido amniótico. Así, la amniocentesis se indica a los padres que están en riesgo de tener hijos con una enfermedad detectable o una aberración cromosómica. El grupo incluye portadores de translocaciones, las madres de mayor edad (mayores de 35 años o 40 en función del centro), o las madres que han tenido un niño con una aberración cromosómica. La mayoría de las parejas que desean tener hijos posteriores aceptan este enfoque.

El consejero debe ser consciente de los posibles efectos psicológicos que pueden resultar del descubrimiento de que una familia es portadora de un gen que podría producir graves enfermedad en los hijos de uno y de sus descendencias. Aún más difícil es la situación en la que el diagnóstico de heterocigosidad o de tándem significa que la familia podría desarrollar una enfermedad grave o fatal. Es necesario asegurarse de que el miembro de la familia realmente quiere saber, antes de hacerle la prueba, y estar dispuesto a prestar el apoyo necesario si la prueba es positiva.

En estas situaciones la calidad de la orientación depende en parte de la información genética y el asesoramiento disponible en la clínica, que por desgracia no siempre es de primera calidad. En la consulta con especialistas en genética médica se recomienda evaluar este tipo de situaciones. Se han identificado más de 1.000 afecciones causadas por un solo gen mutante en el ser humano, y aunque ningún consejero se enfrentará a todas, debe estar preparado para hacer frente a una gran variedad de síndromes y afecciones.

Por lo tanto, la formación en las técnicas generales del abordaje en la consejería sería una parte útil para la formación de un asesor en genética. En la Psicodinámica de la Consejería genética muy poco se sabe acerca de ella. Puede haber diversos obstáculos que impiden que el aconsejado sea capaz de aplicar los riesgos en cifras racionalmente a su situación en particular.

Se ha estimado que, para mediados de 1980, en América del Norte, una persona especializada en medicina genética se necesitara 1 por cada 200.000 personas. Debería ser obvio a partir del informe hasta el momento que el asesoramiento genético es un asunto de equipo. Ningún individuo puede erigirse en un consejero y proporcionar servicios satisfactorios sin el apoyo de un laboratorio de citogenética, un departamento de bioquímica orientada a hacer la detección de una variedad de enfermedades genéticas, los centros de diagnóstico de un hospital moderno, y la experiencia clínica de una variedad de especialistas. Por lo tanto, se acepta generalmente que un servicio de AG debe ser proporcionado por un grupo y deben estar asociado con centros médicos, preferiblemente un Hospital de una Universidad. La relación de la unidad de la genética a otros servicios de hospitales varía ampliamente entre los centros.

A veces, el departamento de genética puede proporcionar un genetista para asistir regularmente a una clínica determinada, como una clínica de la distrofia muscular. La Unidad de Genética Médica se puede ejecutar en una clínica regular, donde los pacientes son vistos por varios de los miembros del equipo. Otras unidades se encargan en ver a los pacientes referidos por cita. El asesoramiento es vital y depende de la investigación sobre la identificación y delimitación de nuevos síndromes, la mejora de los datos sobre la penetrancia y expresividad de un gen, y el refinamiento de las estimaciones del riesgo de recurrencia, es el deseo del servicio de asesoramiento y se asocia con un programa de investigación.

El personal del grupo debe incluir un médico entrenado en la genética para tomar responsabilidad por los actos médicos realizados por el grupo y, dependiendo del tamaño del grupo, se apoyaran unos con otros, ya sea con MD o PhD, o ambos, y la formación en las técnicas de asesoramiento genético. Debe haber un citogenetista disponible, una variedad de personal auxiliar, como enfermeras de salud pública, trabajadores sociales, o asociados genéticos pueden proporcionar valiosos servicios en las entrevistas, buscando archivos y las fuentes de la literatura, la recopilación de información y seguimiento de las familias.

Quizás el sistema óptimo sería uno de varios niveles, tal como existe en otras ramas de la medicina. Los casos simples pueden ser aconsejados por el médico de atención primaria en el nivel local, cuando los médicos han adquirido los conocimientos para manejar estos casos.

Hoy por hoy se conocen las guías de práctica de la NSGC son desarrollados por los miembros de la NSGC para ayudar a los consejeros genéticos y otros servicios de salud proveedores en la toma de decisiones sobre el manejo adecuado de las preocupaciones en la genéticas, incluyendo el acceso y / o prestación de servicios.

En Canadá, existe un programa de atención médica apoyada por el Estado, la situación varía entre los centros y las provincias, Saskatchewan, reconocen la genética como una especialidad médica, lo que significa que el médico genetista puede cobrar por el asesoramiento como tasas especializadas. (26)

## **1.4 Asesoramiento Genético del Síndrome de Down**

El AG es un proceso de comunicación que incorpora educación acerca de enfermedades genéticas y con el asesoramiento se busca promover la autonomía y la adaptación al diagnóstico. La consejería no directriz es un principio fundamental, que requiere que el consejero mantenga una postura neutral con el fin de apoyar y respetar los valores personales del paciente y sus decisiones, para facilitar información y decisiones que requieran el equilibrio en la información proporcionada. Los asesores genéticos deben equilibrar los aspectos negativos del síndrome de Down, como el nacimiento defectuosos, complicaciones médicas, y retraso en el desarrollo, con los aspectos positivos como los tratamientos disponibles, terapias, la capacidad de las personas con síndrome de Down de desarrollar independencia y sus familias para disfrutar de una alta calidad de vida de los pacientes. (27)

Al pronunciar un diagnóstico de SD muchos artículos se han publicado dando recomendaciones para informar a los padres que les ha sido diagnóstico un hijo con SD. La información proporcionada sobre el SD debe ser adaptada a la base de conocimiento de la familia y las necesidades emocionales. La evaluación de los conocimientos previos de la familia sobre el SD y las experiencias previas debe ser parte de la conversación que continúa desde el asesoramiento inicial, ya que puede proporcionar información valiosa y ayudar a guiar la discusión. Los proveedores de salud deben coordinar el mensaje para garantizar la coherencia en la información proporcionada a la familia. La cantidad de información proporcionada en la consulta inicial dependerá la calidad de información dada a los padres y también tomar en cuenta sus necesidades emocionales.

La comunicación es un nuevo diagnóstico no un evento discreto, pero si continuo, que requiere más contacto y la información proporcionada en un momento posterior. Por lo tanto, los consejeros genéticos y otros miembros de los equipos médicos deben tratar de abordar inmediatamente a la familia y facilitar la transición o aceptación del diagnóstico proporcionado después del diagnóstico, proporcionando así información esencial. El acceso a recursos y apoyo cariñoso son siempre necesario en estos casos, así como la Información sobre embarazos futuros, la adopción o acogida se deben plantear y proporcionar a las familias que sienten que no pueden criar a un niño con necesidades especiales.

### **1.5 Problemas Adicionales en la Asesoría Genética postnatal.**

El objetivo principal de la consejería genética después del nacimiento de un niño con SD es facilitar la comprensión y la aceptación, así como observar la "percepción" de los padres de una manera personal, explicando la causa científica y explorando las creencias personales de los padres. Los nuevos padres a menudo experimentan una variedad de emociones después de un diagnóstico inesperado. En el primer encuentro, las familias no necesitan saber todos los detalles médicos y pueden ser incapaces de digerir gran parte de la información proporcionada. Los Consejeros en genética y otros miembros del equipo de salud deben seguir siendo conscientes de la educación de los padres, de las necesidades psicológicas, y adaptar en consecuencia la discusión. Sin embargo, el comportamiento de los médicos profesionales debe reflejar el estado actual de los padres en su salud mental. Se debe ser empático y abordar los posibles problemas de culpa. Dar piropo a los padres sobre su bebé, y referirse al bebé por su nombre, muchas veces resulta necesario para el abordaje inicial.

Los asesores genéticos deben ayudar a las familias y centrarse en lo que su hijo puede llegar a hacer. Discutir el hecho de que cada bebé con síndrome de Down es único y debe demostrar las características heredadas de ambos padres, pero también, que las personas con SD son más o igual de especiales que sus compañeros de desarrollo y no diferentes. Las complicaciones médicas suelen dominar la atención, y los padres prefieren se les diga las principales complicaciones médicas (por ejemplo, el corazón o defectos gastrointestinales), el cuidado de un bebé con SD no es muy diferente de cuidar de cualquier otro bebé. Los bebés con SD necesitan amor y cuidado como cualquier otro. Con puntos de vista equilibrados, dando esperanza y estímulo, y la discusión de los aspectos positivos suelen promover la adaptación de los padres para el diagnóstico.

Asegurarse de dar orientaciones a conciencia de todos los problemas médicos y anticipar las recomendaciones de terapias, enfocarse en el bebé que se está viendo y cualquier condición médica conocida que requiera inmediata atención (es decir, hipotonía, dificultades en la alimentación, defectos del corazón, y derivación para intervención temprana). Otras morbilidades de manifiesto que van más allá del período pediátrico puede ser discutido en un momento posterior a menos que los padres estén interesados en discutir estos asuntos de inmediato. (28,29)

Existen en diferentes literaturas diferentes recomendaciones sobre las formas en las que se debe transmitir la información cuando presentan hijos con síndrome Down. (30)

### **1.6 Aspectos Jurídicos del Asesoramiento Genético**

El AG presenta numerosas facetas de interés desde el punto de vista jurídico, tanto en las pruebas técnicas que hay que realizar como en la transmisión de la información y su valoración como por las decisiones que puedan adoptarse como consecuencia de la información y asesoramiento prestados. Por otro lado, hay que tener en cuenta las responsabilidades que pueden afectar a los especialistas que intervienen en todo el proceso: los que realizan el asesoramiento en cualquiera de sus fases, los que realizan las pruebas diagnósticas y los que toman las decisiones derivadas de la información suministrada (los propios consultantes o los especialistas). (31)

Es una obligación del especialista advertir de los posibles riesgos (genéticos, ambientales, edad de la mujer, etc.). Estos litigios jurídicos se están haciendo cada vez más frecuentes. (32)

### **1.7 Aspectos Éticos del Asesoramiento Genético**

Las directrices éticas del asesoramiento genético son esencialmente las mismas que las de los actos médicos en general, debiendo basarse, por tanto, en los siguientes puntos, Confidencialidad, Autonomía, Información, Beneficencia, Justicia (33)

No obstante existen un grupo importante de peculiaridades que deben ser consideradas, ellas son:

Cuando la observancia del secreto puede ocasionar daños a terceras personas o a la sociedad.

puede haber situaciones en la que deba exigirse cierta renuncia a la libertad del individuo frente a terceros o frente a la sociedad; este último caso referido, por ejemplo, a la prospección o cribado genético de poblaciones humanas.

## **1.8 Aspectos Psicológicos del Asesoramiento Genético**

Cuando una pareja descubre un problema genético que puede afectar a la descendencia es posible que se produzcan reacciones psicológicas traumáticas: síntomas de depresión, disminución de la autoestima, búsqueda de culpabilidades, deterioro de sus relaciones interpersonales, etc.

Los principales problemas psicológicos asociados a la práctica del consejo genético pueden resumirse en:

Genético pueden resumirse en:

- sintomatología depresiva y ansiosa severa.
- antecedentes psiquiátricos.
- pensamientos intrusivos y recurrentes en relación al riesgo de desarrollar la enfermedad.
- rasgos hipocondríacos y cancerofobia.
- sentimientos de culpa por la transmisión de la mutación genética al resto de la familia, o, por no haber adquirido la mutación.
- problemas de relación o cohesión familiar.

## **1.9 Efectividad de la Asesoramiento Genético**

Para poder asesorar genéticamente a individuos y familias se tienen en cuenta cuatro componentes básicos que son, el diagnóstico, la estimación del riesgo, el soporte y la comunicación, esta última está constituida por varias acciones que comprenden, la información de la naturaleza del trastorno, las medidas disponibles para la prevención o modificación de los riesgos, lo que puede hacerse en materia de tratamiento y la disponibilidad de los recursos existentes. (34)

Para lograr la efectividad del AG se tiene en cuenta los aspectos prácticos, psicológicos y éticos. El respeto a la diversidad humana no es solo un principio ético fundamental, sino que es la mejor receta para la preservación de la vida humana en el planeta.

La satisfacción puede definirse como "La medida en que la atención sanitaria y el estado de salud resultante cumplen con las expectativas del usuario". Este es un objetivo difícil de lograr ya que depende de muchos factores psicosociales, tales como el estado de ánimo, el nivel de expectativas y la propia escala de valores condicionada por elementos culturales como la escolaridad de la cual la población participante en esta investigación tiene un nivel de escolaridad superior, y el medio

social en que tradicionalmente se desenvuelven, así como otros factores externos tan diversos como el clima que exista en el momento del asesoramiento genético. (35)

## **Capítulo 2. Metodología.**

### **2.1 Tipo de Estudio**

Se realizó una investigación-acción.

### **2.2 Periodo y lugar del estudio**

Se llevó a cabo en Los Pipitos, Jinotega, en el período de Febrero a Septiembre 2014.

### **2.3 Universo y muestra del estudio**

Universo: Un total de 44 Padres con niños que nacieron en el periodo 2000-2012 con Síndrome de Down del departamento de Jinotega.

Muestra: Una vez que se establecieron los criterios de inclusión y exclusión la muestra quedó conformada por 32 familiares de niños con SD de 1 a 12 años y menores de 1 año al momento del presente estudio.

Tipo de Muestreo: Por conveniencia.

#### **Criterios de Inclusión y Exclusión:**

- **Inclusión:** Todos los nacidos vivos con Síndrome de Down en el periodo correspondiente del 2000-2012 y pertenecientes al área de Jinotega al momento de realizar el presente estudio, que dieron su consentimiento para participar y que se encuentran en el programa los pipitos
- **Exclusión:** Todos los familiares del área rural y urbana de niños con Síndrome de Down fallecidos (7), todas las familias que no den el consentimiento informado para participar en la entrevista (2), así como aquellos niños que no se encuentran en el programa los pipitos (3). Por lo tanto la muestra final quedó constituida de 32 niños con SD. El total de niños en el programa es de (34)

### **2.4 Metodología del Proceso de investigación acción participativa en el estudio.**

Los cinco principales pasos proyectados en la investigación fueron los siguientes:

1. Información general sobre los conocimientos que existen sobre: las formas en que se producen las enfermedades genéticas, y en particular el SD, adelantos existentes en la educación y la atención de salud de estos niños, acciones realizadas a los padres de niños

con SD atendidos en los Pipitos, Jinotega, caracterización general de las familias, el esbozo general de la investigación y se solicitó el consentimiento informado (anexo 1).

2. Recolección de la experiencia vivida por los padres de los niños con SD: se realizó a través de la Recopilación de los datos que se alcanzaron mediante las entrevistas a profundidad a los padres de niños con SD; que son los sujetos y actores de la investigación, las que se obtuvieron con la aplicación de los cuestionarios que aparecen como anexos 2, 3 y 4. Para estas entrevistas a profundidad se elaboró una guía estructurada que cubrió los tópicos de experiencia vivida, necesidades de salud sentidas y necesidades de conocimientos.
3. Establecimiento de un proceso de compromiso colectivo: para emprender acciones que permitan transformar la realidad mejorando la calidad de vida de los niños con SD y sus padres a través del establecimiento de un diálogo entre los mismos como principales actores y los investigadores entrenados y líderes de la comunidad. Estos resultados fueron empleados mediante un conjunto de acciones para el correspondiente análisis colectivo de los datos, definiendo los NCC para abordar y transformar con esta IA mediante el diseño de una estrategia de asesoramiento genético que respondiera a las necesidades específicas de estas familias de niños con SD atendidas en Los Pipitos Capítulo de Jinotega. (anexos 5, 6 y 7).
4. Realización de acciones útiles: para el grupo de padres, familiares y niños con SD atendidos en los Pipitos de Jinotega, a través de la aplicación de una estrategia de AG específico para cubrir las necesidades detectadas en estas familias, considerando los pasos generales establecidos internacionalmente y los NCC para abordar y transformar con esta IAP.

Diseño de una hoja Informativa para la enfermedad que fue entregada por escrito a las familias específicas (anexo 8).

Diseño de guías temáticas y uso de materiales didácticos con apoyo visual en charlas educativas colectivas (anexo 9 y 10).

5- Valoración de la satisfacción a corto plazo de las acciones realizadas: con la estrategia de AG, y la modificación de conocimientos alcanzada sobre la enfermedad en el ciclo de IAP, realizada mediante los aspectos recogidos en el anexo 11 y la aplicación nuevamente del cuestionario que aparece en el anexo 3

## **2.5 Instrumentos para la Recolección del dato primario.**

La recolección de la Información se llevó a cabo a través de los siguientes instrumentos:

1. Revisión documental: para conocer estadísticas del problema estudiado, algunas estrategias utilizadas a nivel internacional y nacional así como planes para mejorar la calidad de vida de estos pacientes.
2. Guía de entrevista a informantes claves: (padres de familias) para profundizar la experiencia vivida, además de informaciones generales.(obtenidas en la sesión de AG inicial) (anexo 2)
3. Encuesta: Se exploró a través encuestas los conocimientos que sobre el SD y su manejo integral adecuado (médico, psicológico, afectivo y educativo) tienen los padres de hijos con la enfermedad, atendidos en Los Pipitos, así como las necesidades de salud sentidas. Las mismas se realizaron tanto en la primera como en la segunda sesión individual del AG; lo que permitió profundizar y triangular la información de las entrevistas en las dos etapas.(anexo 3 y 4)
4. Siempre mediante encuesta, después del AG, se hizo la evaluación del nivel de satisfacción de los involucrados en el proceso IA. (anexo 11)

Los instrumentos confeccionados al inicio de la IA podrían modificarse en función de los intereses de los investigadores y los investigados, y por tanto sufrieron algunas modificaciones, acorde con intereses del grupo de padres.

## **Método para la recolección del dato primario.**

En la recolección de la información se llevaron a cabo los siguientes procesos como parte de la metodología empleada para su recolección:

- Proceso de interacción o exploratorio: Se informó al entrevistado del interés y utilidad de la entrevista, su finalidad y objetivo así como la presentación y la Información general previa sobre los conocimientos que existen sobre el SD, adelantos existentes en la educación y la atención de salud de estos niños. Se hizo caracterización general de las familias y se acordó el procedimiento general de la investigación, interés, disposición a participar.(Etapa 1)

-Proceso técnico de la recolección de la información: El procedimiento incluye cuatro componentes:

Una sesión de AG inicial donde se solicitó consentimiento informado. (Anexo 1). A continuación se realizó la recolección de la experiencia vivida por los padres de los niños con SD, donde los participantes fueron vistos individualmente y las sesiones grabadas para su posterior análisis. (Anexo 2) Se recogieron necesidades de salud y de conocimientos de estos padres sobre el SD (anexo 3 y 4) (Etapa 2).

Un proceso cognoscitivo de determinación de los NCC a considerar, para proceder al diseño de la estrategia de AG, en función de los intereses manifestados (anexo 6 y 7) (Etapa 3)

Una segunda sesión de AG individual, donde se aplica la estrategia diseñada con base en los resultados del análisis de las entrevistas a profundidad efectuadas a los padres (anexo 8). (Etapa 4)

Una sesión colectiva de AG con capacitación visual: al grupo de padres con similares problemas de salud utilizando video y presentación en PowerPoint, y los materiales didácticos diseñados y empleados en las dos sesiones de AG a las familias. (Anexo 9 y 10). (Etapa 4)

Una vez concluida la capacitación general se entregó una segunda encuesta, para valorar la información brindada a las familias, tanto en la asesoría individual como grupal, de la cual se obtuvo la información para evaluar la satisfacción lograda con la aplicación de la estrategia de AG diseñada y la modificación de conocimientos. (Anexo 11). (Etapa 5)

## **2.7 Variables empleadas en las distintas etapas de la investigación.**

### 2.7.1 Variables simples:

Edad

Sexo

Raza

Edad de los padres

Lugar de residencia

### 2.7.2 Variables cualitativas complejas:

- Variables de la etapa 1.
- Nivel de actualización
- Embarazo
- Enfermedad hereditaria
- Origen del SD en la familia
- Fenotipo del SD
- Riesgo en la familia
- Posibilidad que se repita
- El problema puede ser prevenido en el futuro
- Formas de confirmar la enfermedad
- Formas de prevenir la enfermedad
- Posibilidades educativas actuales en el SD
- Disposición de las familias para participar en la IA

### Variable de la etapa 2.

- Primera sesión asesoramiento genético
- Núcleo de conocimiento predeterminado
- Primera información recibida.
- Información adquirida
- Exámenes especializados
- Familiares con conocimientos

- Familiares con SD

#### Variable de la etapa 3.

- Núcleos de conocimiento básico definidos
- Necesidades de salud sentidas
- Esfera psicológica
- Esfera genética
- Otras especialidades médicas
- Estimulación temprana
- Estimulación en el hogar
- Necesidades de conocimientos
- Enfermedad hereditaria
- Fenotipo
- Origen del SD
- Riesgo ocurrencia
- Riesgo recurrencia
- Método de prevención
- Método de confirmación
- Posibilidades educativas
- Inserción social

#### Variable de la etapa 4.

- Segunda sesión de Asesoramiento Genético
- Estrategia de Asesoramiento Genético
- Validación del diagnóstico
- Historia de la familia y los antecedentes de consanguinidad
- Estimación de riesgo de recurrencia
- Comunicación de la información soporte o basamento
- Discusión de opciones
- Contacto a largo plazo y apoyo

- Exámenes especializados
- Familiares con SD

Variable de la etapa 5.

- Nivel de satisfacción de la Asesoría Genética
- Información adquirida
- Nivel de conocimiento adquirido
- Habilidades adquiridas
- Desempeño de la Asesoría Genética

## **2.8 Metodología para la recolección de la información en cada etapa**

### 2.8.1 Metodología para la recolección de la información en la Etapa 1

Se hicieron las presentaciones y explicaciones iniciales sobre la IAP, se solicitó el consentimiento informado explicando la finalidad del estudio que es con fines investigativos sin fines de lucro. (Anexo 1).

Se recogieron los datos o variables generales del estudio.

Se obtuvo manualmente y por medios técnicos la información y características generales de las familias.

Se llevó a cabo una breve información sobre el estado del arte del SD, en sus aspectos clínicos, diagnósticos, terapéuticos, educativos, sociales y familiares. Se explicó que es el SD, a que se debió, genes del cromosoma 21, lo que significa el riesgo de recurrencia, el cuidado de estos niños, pronósticos, complicaciones, exámenes especiales, seguimiento, estimulación temprana y continua, la importancia de un cariotipo, asesoramiento genético.

### 2.8.2 Metodología para la recolección de la información en la Etapa 2

La metodología para la Sesión inicial de AG individual que se efectuó a través de la aplicación de la encuesta mediante entrevistas individuales que permitió obtener el estado del problema, las necesidades de información que poseen las familias para definir los núcleos de conocimiento básicos y las necesidades de salud sentidas por los padres a través del proceso de la investigación

acción, así como su compromiso e interés en colaborar para modificar la situación y su disposición para involucrarse en el proceso investigativo.(anexos 2, 3 y 4)

En la primera sesión de asesoramiento se hicieron preguntas abiertas, dando un tiempo prudente para que los padres respondan libremente, y posteriormente, en función de la respuesta se intencionaron preguntas específicas, que se relacionan en la propia encuesta.

Los núcleos de conocimiento básicos que se emplearon en la encuesta inicial fueron predeterminados en base a la literatura revisada sobre el tema, los que luego fueron modificados en función del resultado de la IAP.

El proceso instrumental de registro y conservación de la información se hizo mediante grabación, audio o video. Además se llevó a cabo la toma manual de notas.

La exploración de la información remanente presente en los padres comenzó con una carta informativa, detallando los objetivos que esta persigue, solicitando la autorización a realizar una encuesta con fines investigativos en el capítulo de Jinotega Los Pipitos, posteriormente se citaron a las familias con hijos que padecen SD en días planificados, y una vez llegando al centro, se les explicó en qué consiste el estudio y los objetivos que este persigue, cuando ellas aceptaron, se les dio a firmar el consentimiento informado, y se empezó a grabar la entrevista con un Smartphone de alta tecnología.

Posteriormente con unas 5 entrevistas realizadas se realizó un pilotaje y se modificaron algunas preguntas de la encuesta, cabe señalar que las sesiones de asesoramiento genético fueron realizadas por un estudiante de la maestría en genética humana con mención en medicina genética.

### 2.8.3 Metodología para la recolección de la información en la Etapa 3

En esta etapa la metodología predominante fue el procesamiento de la información previamente coleccionada, a fin de proceder a definir los que se considerarían NCC sobre los cuales profundizar y a diseñar la estrategia de AG.

Esta etapa tuvo una amplia participación de los investigados (padres de familias con niños con SD), líderes de la comunidad y de los investigadores. En ella se produce el establecimiento de un compromiso colectivo a través de un diálogo entre los padres y los investigadores para emprender acciones que permitan transformar la realidad determinando los NCC para la AG diseñando una estrategia de AG. (Anexos 6 y 7)

#### 2.8.3.1. Determinación de los núcleos de conocimientos básicos

A través de un proceso de diálogo entre los padres participantes y los investigadores, así como mediante el análisis de datos obtenidos en las entrevistas a profundidad se definieron NCC que finalmente se incluyeron en el diseño de la estrategia de AG, creando un compromiso colectivo para emprender acciones que permitan modificar estilos de enfrentamiento a los problemas de salud y educación de los niños con SD para mejorar calidad de vida de pacientes y familiares.

Al final de estas etapas de la investigación se recopilaron las entrevistas grabadas y se organizaron en carpetas en donde se realizó una transcripción textual de la información obtenida, posteriormente se consolidó y se transformó los datos en números, para así realizar un análisis de la información brindada.

El análisis de los datos se hizo utilizando la técnica de NCC, estableciendo contenido de interés para la investigación, estos contenidos y conceptos que se obtuvieron a través de la lectura crítica y análisis de los entrevistados, también es conocido como análisis temático y al finalizar se analizaron NCC en las áreas definidas, en las sesiones de asesoría genética inicial a los padres de familias que tienen niños con SD con un método de análisis de la información brindada. (Anexo 6).

#### 2.8.3.2 Diseño de la estrategia de asesoramiento genético a aplicar en la segunda sesión individual según necesidades.

Se procedió a diseñar la estrategia de AG que responda a las necesidades, considerando la participación en el diseño de los interesados, así como los elementos que internacionalmente

conforman el AG, por lo que se establecieron las acciones a realizar en cada uno de los siguientes aspectos o pasos establecidos en el consejo genético en la literatura:

- Confirmación del diagnóstico
- Historia familiar
- Estimación de riesgo
- Soporte o basamento
- Discusión de opciones
- Apoyo

Se tuvieron en cuenta además los siguientes tópicos:

- Los núcleos de conocimientos básicos que se definieron

-Las necesidades de salud que se detectaron.

-Las necesidades cognoscitivas detectadas

-Los principios generales considerados en las estrategias de asesoramiento genético fueron:

Ser objetivos y decirles la verdad, sin ocultar ni falsear los hechos

Ser imparciales No propiciar una determinada conducta

No influir en la toma de decisiones No darles a entender que determinada elección o decisión nos gustaría más

No juzgar

No indicar (en el sentido estricto de la palabra) Los servicios son voluntarios, ellos los solicitan

No sugerir

No aconsejar

No insinuar

Maximizar durante todo el proceso, el respeto por las personas

Evitar el daño a la integridad familiar.

La estrategia diseñada aparece en el anexo 7.

#### 2.8.4 Metodología para la recolección de la información en la Etapa 4

Se procedió a la aplicación de la estrategia de AG diseñada a cada familia individual y se impartieron charlas sobre la trisomía 21 al grupo de familias con similar situación de salud, mediante una sesión de AG de carácter colectivo.

#### 2.8.4.1 Metodología para impartir el asesoramiento genético a las familias de forma individual

##### 1-La validación del diagnóstico

El Diagnóstico fue confirmado a través de Interrogatorio, árbol genealógico, realización del examen físico en busca de los signos que caracterizan el fenotipo del SD, revisión de la historia clínica del paciente donde se constató si existen evaluaciones de otros especialistas, complementarios realizados así como sus resultados, siendo de gran valor ya que su selección fue a conveniencia

##### 2-La obtención de la historia de la familia y los antecedentes de consanguinidad.

Se realizó árbol genealógico buscando antecedentes familiares de SD, que aunque no son frecuentes, dado el carácter no hereditario de la enfermedad se pueden observar en los casos de translocación, los que de estar presentes ayudarían a orientar sobre esa patogenia. Al confeccionar el pedigrí se buscó de manera particular si hay antecedentes de consanguinidad, los cuales aunque infrecuentes en esta enfermedad, se han descrito en ciertos casos en la literatura.

##### 3- Estimación de riesgo de recurrencia.

La Estimación del riesgo para esta investigación se trata del cálculo de riesgo de recurrencia.

El tipo de riesgo a calcular según la fuente es riesgo empírico, el cual se calculó para cada familia de forma individual, según cinco elementos: frecuencia de base en la población nicaragüense, para la edad materna a la concepción del niño en cuestión, presencia de consanguinidad, presencia de otros casos en la familia y parentesco con el propósito y resultados del cariotipo si estuviera disponible.

En caso de la disponibilidad del cariotipo si es trisomía 21 libre, o mosaicismo, se partió de un riesgo de 1% si la madre era mayor de 25 años, de 3 % si la madre era menor de 25, del riesgo

especifico por edad a partir de los 35, y se adicionaron los riesgos según los elementos antes descritos.

En el caso de translocación de Novo, el riesgo se calculó de la misma forma que el expresado antes. Si la translocación fue heredada el riesgo teórico es de 33 %, el riesgo empírico a utilizar en la investigación fue de 12-14 % en los casos heredada de la madre y de 3 % si el portador balanceado fue el padre. Estos datos se adecuaron según el cromosoma que está involucrado en la translocación además del 21, como aparece referenciado en la literatura.

#### 4-Comunicación de la información, soporte o basamento.

La Comunicación se logró mediante la entrevista adecuada, haciendo énfasis en saber escuchar, en la habilidad para mostrar la información de forma precisa, clara y en el momento preciso.

Se tuvo especial cuidado en no convertir la etapa de comunicación, solo en un proceso de trasmisión de conocimientos donde se diga que es el SD y como se produjo en la familia y en calcular y transmitir cual es el riesgo de recurrencia para que ocurra en nuevos hijos, sino en lo fundamental, se dedicó a transmitir aspectos relacionados con los cuidados de salud, con las normas de vida e higiene, con la atención y cariño familiar y social que necesitan estos niños y transmitir las posibilidades educativas, así como para aclarar todas las necesidades y preocupaciones de los padres.

Para ello se previó:

- Diseño de una hoja Informativa para la enfermedad, las que fueron entregadas por escrito a las familias específicas.

- Diseño y uso de materiales didácticos que fueron empleados en las dos sesiones de asesoramiento genético individual proyectadas a cada familia y en las charlas educativas al grupo de padres con similares problemas de salud.

#### 5-Discusión de opciones.

En esta fase del diseño de la estrategia se dejó abierta para la discusión de opciones en etapa de búsqueda y definición de opciones individuales por cada familia.

Se previó una etapa de discusión de opciones de carácter colectivo que se realizó durante las sesiones de charlas educativas e informativas, de manera conjunta y donde los interesados padres de las familias afectados por un problema de salud similar decidieron qué acciones desean emprender para ayudar a sus hijos y ayudarse ellos mismos, las que en lo fundamental están relacionadas con opciones a escoger en la esfera de familia, salud, educativa y social.

#### 6-Contacto a largo plazo y apoyo.

En esta etapa del diseño y aplicación de la estrategia se consideró recoger la información y los medios para mantener con la familia un contacto por un periodo largo que de forma ideal y siempre que coincida con los intereses de los padres debe ser de por vida, ya que el AG deberá reabrirse en otras etapas de la vida.

Para garantizar el apoyo a estas familias, etapa conocida también como soporte o basamento que son las medidas, acciones y opciones que vamos a tener disponibles para poder ofrecer todo el AG, se consideraron las posibilidades reales de la familia que se detectaran a través de la investigación, las posibilidades de la comunidad, de los padres y de los líderes informales de la comunidad así como la de los propios investigadores, por tanto en esta etapa de planificación el apoyo se previó en base a las posibilidades y realidades, así como los intereses de las familias, por tanto se podría brindar:

apoyo de salud (consultas especializadas, rehabilitación temprana y cariotipo entre otras)

apoyo de educación (enseñanza especial, estimulación temprana o educadores y entrenadores ambulantes, cursos a los padres para su propia capacitación)

apoyo social (medios y locales para el desarrollo de actividades sociales para estos niños, obras de teatro, de títeres, musicales, ballet, juegos didácticos y otros asequibles)

En este sentido también fueron útiles la hoja Informativa para la enfermedad que se entregó por escrito a las familias específicas y los materiales didácticos empleados en las charlas educativas colectivas realizadas.(Anexos 8, 9 y 10)

#### 2.8.4.2 Metodología para la aplicación de la estrategia de Asesoramiento genético colectiva

Una vez concluidas las segundas sesiones de AG a las familias individuales se planeó una capacitación general al grupo de padres con similares problemas de salud utilizando video y presentación en PowerPoint, para hablarles y recordarles sobre que es el SD, últimos estudios, preguntas abiertas y dudas. Para esta actividad se emplearon nuevamente los materiales didácticos diseñados y empleados en las dos sesiones de asesoramiento genético proyectadas a cada familia. (Anexo 9 y 10)

Al final de esta sesión de charla informativa es donde se entregó una segunda encuesta para valorar la información brindada a las familias tanto en la asesoría individual como grupal.

### **2.9 Metodología para la recolección de la información de la etapa 5**

Para evaluar los resultados de la aplicación de la estrategia de asesoramiento genético, con base en el análisis de datos provenientes de las encuestas se valoraron los resultados de la aplicación a corto plazo de la estrategia de AG, en lo fundamental la satisfacción conseguida y de forma limitada se evaluaron otros dos aspectos: la modificación de conocimientos sobre la enfermedad conseguida con las charlas educativas impartidas y las necesidades de salud detectadas que fueron resueltas (anexo 11).

### **2.10 Aspectos éticos de la investigación**

A cada informante se le explicó los objetivos del estudio y se le solicitó consentimiento informado, se le dió a conocer que la información sería utilizada solo con fines investigativos, y se mantendría el anonimato de los entrevistados, la información obtenida sería usada solo de manera no divulgativa y que ellos podrían interrumpir la entrevista o dejar de participar en el momento que lo desearan. (Anexo 1)

Se les dió a conocer que esta información tanto la concluida como la obtenida en grabaciones se podrá compartir y/o utilizar para retroalimentar en investigaciones futuras a responsables de programas, hacedores políticos e investigadores en la materia, con el propósito de mejorar las debilidades encontradas en la investigación así como la formulación de políticas o protocolos médicos clínicos para mejorar la calidad de vida de los niños con SD.

## **2.11 Procesamiento estadístico.**

Se emplearon en lo fundamental técnicas cualitativas, en lo referente a los análisis temáticos.

Se realizó triangulación de la información aportada por las entrevistas en profundidad y las encuestas y entre éstas y las necesidades sentidas y la satisfacción referida.

### **Operacionalización de las variables:**

Variables de la etapa 1. Información general a los padres sobre los conocimientos existentes sobre el SD y esbozo general de la investigación.

Nivel de actualización Conocimientos actuales sobre el SD, variable compleja que incluye las variables que aparecen a continuación. Medida por Calidad de la preparación de las charlas, videos, entrevistas, encuestas y otros instrumentos.

-Fenotipo de SD en distintas etapas de la vida.

-Mecanismos de producción del SD

-Adelantos en la educación del SD

-Adelantos en la atención de salud de estos niños

- Formas de prevención del SD.

Disposición de las familias para participar en la IAP. Estado psicológico positivo de las familias para participar en la investigación. Disponibilidad.

Consentimiento informado. Acceder a un estudio con conocimiento de causa, para una IAP significa proporcionar también espacios para las charlas. Involucramiento de los líderes. Líderes comprometidos a participar. Locales habilitados. Consentimientos informados individuales otorgados.

Esbozo de la investigación entre padres y personal que lidera la investigación Definición de diseño, tareas; objetivos y resultados en el colectivo de investigadores e investigados de forma colectiva. Tareas, objetivos, estrategia, participación de los padres, líderes de la comunidad que participan. Precisión de las tareas, de los objetivos, de la estrategia.

Variable de la etapa 2. Recolección de la experiencia vivida por los padres previamente, necesidades de salud sentidas y de conocimientos sobre el SD.

Primera sesión asesoramiento genético proceso de comunicación que se ocupa de los problemas humanos asociados con el riesgo de aparición, de un trastorno genético en una familia Asesoría genética que explora la experiencia vivida e información previa a los padres basados en núcleos de conocimiento predeterminados.

Núcleo de conocimiento predeterminado Conocimiento brindado por los investigadores a los padres en la asesoría genética inicial, determinados a partir de la literatura revisada. Variable compleja que incluye las variables que aparecen a continuación:

-Embarazo Es un proceso fisiológico que por diversos factores pre natales pudiera terminar en distócico o eutócico

-Enfermedad Hereditaria Es una patología concebida embriológicamente y transmitida al hijo a través de los genes de unos de los padres.

-Origen del SD en la familia Es un conocimiento personal adquirido sobre cómo se explica su causa, en cada familia concreta, en el 95 % de las ocasiones de forma no hereditaria.

-Fenotipo del SD Principales características clínica de la enfermedad.

-Riesgo en la Familia Sería una percepción global en la familia de que el SD pudiese ocurrir por primera vez en la familia (Riesgo de ocurrencia).

-Posibilidad que se repita Es una probabilidad de que el suceso vuelva a ocurrir (Riesgo de recurrencia).

-El problema puede ser prevenido en el futuro Es la acción o el conjunto de acciones para tratar de evitar que el SD suceda en la familia, o se repita.

-Formas de Confirmar la Enfermedad Son acciones que se realizan en el laboratorio para reafirmar que un paciente con sospecha clínica presenta realmente la enfermedad.

-Formas de prevenir la Enfermedad. Se refiere a acciones que toma cada persona para que el SD no se repita.

-Posibilidades educativas actuales en el SD. Comprende diferentes alternativas. Existen formas de educación especializada en el SD y cierta experiencia en la educación regular.

- Primera información recibida. Educación previa sobre la detección y conducta con hijo con SD.
- Información adquirida Información obtenida sobre el SD por distintos medios, que puede o no ser correcta.
- Exámenes especializados Pruebas de laboratorios muy específicos, relacionadas con el diagnóstico de la enfermedad, o de alguna de sus complicaciones.
- Familiares con conocimiento Parientes muy cercanos que tienen conocimiento determinado sobre SD.
- Familiares con S.D. Parientes de cualquier grado afectados con SD.

Variable de la etapa 3. Establecimiento de un compromiso colectivo entre padres e investigadores determinando los Núcleos centrales de conocimiento y diseñando una estrategia de asesoramiento genético

Núcleos centrales de Conocimiento definidos. Se refiere al Conocimiento que será brindado en la segunda asesoría genética. Se partirá de los conocimientos predeterminados definidos en la etapa 1, a los que se le añadirán los resultantes del diálogo con los familiares en la primera sesión de asesoría genética (etapa 2) y del diálogo posterior, llevado a cabo en esta etapa. Variable compleja que incluye las variables que aparecen a continuación, según las tres áreas definidas:

Área 1. Necesidades vivenciales a potenciar. Áreas referentes a normas y estilos de vida, que forman parte de las demandas requeridas para garantizar estabilidad familiar, social, biológica, y psicológica. Variable compleja que incluye las cinco esferas siguientes:

- Esfera Preparación al personal médico y de educación especial. Aspectos instructivos y educativos que requieren conocer médicos y otros trabajadores de salud, y educación para ayudar a las mejores experiencias vivenciales de estas personas.
- Esfera Confianza y búsqueda de ayuda para las necesidades de salud. Instruir y educar en la confianza en la solución de los problemas, biológicos, educativos y sociales de pacientes con SD a través de la divulgación de las mejores experiencias en estas esferas y de la búsqueda colectiva de las potencialidades existentes en el municipio y el país para la solución de algunas de ellas
- Esfera Vida social, descanso, esparcimiento. Aspectos concernientes a la preparación de los padres en normas de convivencia social, participación en actividades colectivas y sociales , de

recreación y esparcimiento, abiertas, con los niños con SD, potenciando su conducta adecuada en espacios públicos y potenciando su disfrute espiritual y el de sus padres.

- Esfera Constancia y exigencia con el niño para alcanzar logros educativos. Conductas dirigidas a la educación con niños con necesidades especiales, con base en la exigencia comprensiva y el amor así como el estímulo a los avances logrados.

- Esfera Conducta reproductiva. Aspecto biológico y social, encaminado a perder el miedo a la reproducción posterior al nacimiento de un niño afectado, promulgado el beneficio que puede representar para la familia el nacimiento de un niño sin la enfermedad para el desarrollo psicológico adecuado del niño enfermo y de la familia, así como garantizar la realización de los cariotipos, que garanticen descartar los casos con elevado riesgo de recurrencia.

Área 2. Necesidades de salud sentidas. Situaciones de salud que han sido percibidas por los familiares. Variable compleja que incluye las 5 esferas siguientes:

-Esfera psicológica Situaciones psicológicas que han sido percibidas por los familiares como no resueltas Reacciones emocionales. Conducta tomada. Aceptación del niño.

-Esfera genética Situaciones genéticas que han sido percibidas por los familiares como no resueltas Evaluación por genética. Los cariotipos. Seguimiento médico

-Esfera Otras especialidades médicas Situaciones de especialidades médicas diversas que han sido percibidas por los familiares como no resueltas. Remisión a cardiología, estomatología, y otras.

Seguimiento médico.

-Esfera Estimulación temprana Proceso de ejercicio necesario para la maduración neuropsicológica. Remisión a los pediatras.

-Esfera Estimulación en el hogar. Aptitud de los padres para una mejor estimulación en el desarrollo. Prácticas aprendidas en los pediatras y ejercidas en casa.

Área 3. Necesidades de conocimiento Situaciones de conocimiento deficientes que han sido percibidas por los familiares Variable compleja que incluye las 9 esferas siguientes:

-Esfera Enfermedad Hereditaria. Es una patología concebida embriológicamente y transmitida de uno de los padres a través de sus genes.

-Esfera Fenotipos Principales características clínicas de la enfermedad. Conocer al menos 3 signos clínicos de la enfermedad.

-Esfera Origen del SD. Mecanismo a través del cual se produce la trisomía del par 21. Conocer las formas en que se origina la enfermedad.

-Esfera Riesgo ocurrencia Es la probabilidad que aparezca el SD en una familia cualquiera. Si manejan probabilidades de riesgos o percepciones.

-Esfera Riesgo de recurrencia Es la probabilidad que reaparezca el SD en una familia con un caso previo, Si manejan probabilidades de riesgos o percepciones.

-Esfera Método de Prevención. Diferentes técnicas y procedimiento dirigidos a evitar nacimiento de niños afectados Si conocen al menos 2 posibilidades de prevención.

-Esfera Método de confirmación Estudios especiales para comprobar la sospecha clínica del SD. Si conocen que es mediante el cariotipo.

-Esfera Posibilidades educativas. Métodos pedagógicos y técnicas educacionales especiales para discapacidades específicas. Que al menos manejen 2 posibilidades educativas.

-Esfera Inserción social Posibilidad de incorporar a los niños con SD a la comunidad. Que al menos manejen 2 posibilidades sociales.

Variable de la etapa 4. Producir acciones útiles para el grupo de padres, familiares y niños con SD atendidos en los Pipitos de Jinotega aplicando una estrategia de asesoramiento genético específica para estas familias e impartiendo charlas educativas colectivas.

Segunda sesión de asesoría genética. Proceso de comunicación que se ocupa de los problemas humanos asociados con el riesgo de aparición, de un trastorno genético en una familia.

Estrategia de AG. Es una estrategia diseñada entre los investigadores y los padres de familia para resolver los problemas detectado en IAP. Variable compleja. Consta de 8 pasos que son las variables que aparecen a continuación.

-Validación del diagnóstico Incluye el examen físico para confirmar el fenotipo y el estudio considerado la prueba de oro para confirmar el diagnóstico. Examen físico y Cariotipo

-Historia de la familia y los antecedentes de consanguinidad. Recolección de los antecedentes familiares hasta 3 generaciones en ambas líneas Pedigrí o árbol genealógico

-Estimación de riesgo de recurrencia. Cálculo de riesgo por método empírico usando fuente de riesgo empírico. Según se detalló en la metodología y con base en los resultados de los cariotipos.

-Comunicación de la información, soporte o basamento. Proceso de interacción con la familia a largo plazo, que incluye el aspecto médico, educativo y el psicológicos. Según se detalló en metodología.

-Discusión de opciones. Proceso de diálogo entre los investigadores y los padres de familias que conlleve a tomar las decisiones adecuadas para cada uno. Según como se detalló en el metodología.

-Contacto a largo plazo y apoyo. Proceso de AG a largo plazo de forma sistemática. Asesoría al nacimiento, en la infancia, en la adolescencia y la adultez.

-Exámenes especializados Pruebas de laboratorios muy específicos indicados o sugeridos por el equipo

-Familiares con S.D Parientes con S.D detectados mediante confección del Pedigrí en cada familia incluida

Variable de la etapa 5. Valorar la efectividad a corto plazo de las acciones realizadas, en la primera parte de la espiral del ciclo de investigación acción participativa.

Nivel de satisfacción de la asesoría genética. Investigación a corto plazo destinada a obtener una optimización a través de la retroalimentación obtenida por medio de la comparación con los resultados de una AG previa. Se medirá por las siguientes variables:

-Información adquirida Información obtenida por medio de los investigadores entrenados y participantes de la investigación.

-Nivel de conocimiento adquirido. Información adquirida o percibida a través de la aplicación de la estrategia de AG diseñada, la cual será comparada con el estado encontrado con una experiencia previa de asesoría genética.

-Habilidades adquiridas Habilidad desarrollada para realizar un objetivo determinado que en la AG previa resultó deficiente o incompleto.

-Desempeño del AG. Conjunto de valoraciones sobre el comportamiento de los asesores genéticos y el equipo de investigadores, brindado por los padres de familia de niños con SD y obtenido a través del resultado de las encuestas.

### **Capítulo 3. Análisis de resultados y Discusión.**

#### **3.1 Análisis de los Resultados de la etapa 1.**

##### **Información general a los padres sobre los conocimientos existentes sobre el SD, características generales de las familias y esbozo general de la investigación.**

En este momento inicial con las familias, se les dio una información general sobre los conocimientos que existen sobre las formas en que se producen las enfermedades genéticas y en particular el SD, explicando que en las células sexuales, en el proceso de la meiosis puede ocurrir un error en la misma denominado no disyunción, que lleva a la formación de una célula sexual (gameto), con un cromosoma de más, que al ser fecundado, por el otro gameto normal, origina un huevo o cigoto con un cromosoma extra de un tipo particular, en este caso el cromosoma 21, por lo que se denomina trisomía 21.

Se explicaron también a los padres de forma general los adelantos existentes en la educación y la atención de salud de estos niños y se realizó con ellos el esbozo general de la investigación.

En la gráfica 1 y las tablas 2 a la 3 aparecen resumidas las características generales de las familias que participaron de la investigación acción en la etapa 1.

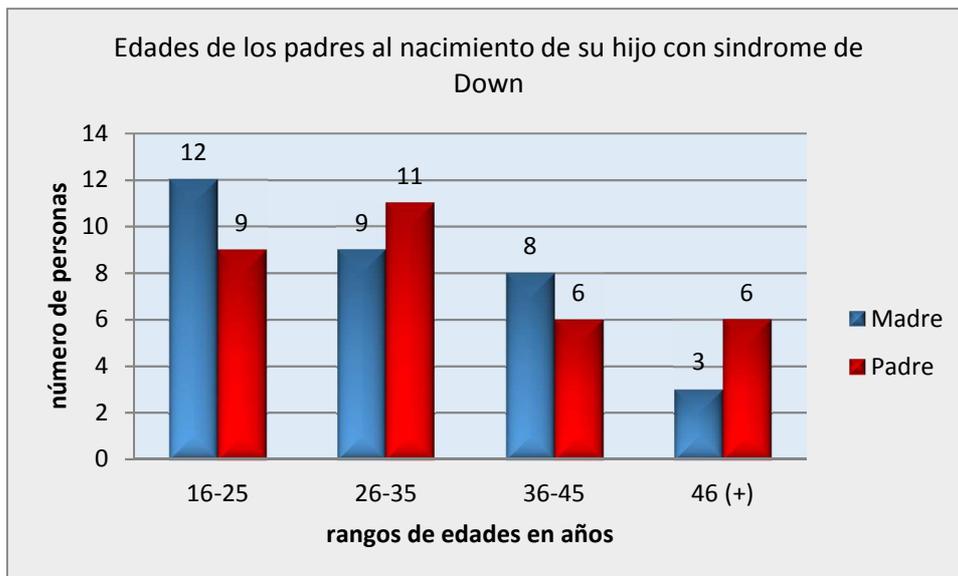
En el gráfico 1, se muestra la edad de los padres al tener a su hijo, 9 tenían entre 16 y 25 años y la misma cantidad entre 26 a 35 años, es decir que el 56,2 % de los padres eran menores de 35 años; por encima de 35 años habían 12 padres 37,5 %. De las madres, entre las edades de 16-25 años había 12 madres y 9 de 26 a 35, 21 mujeres por debajo de 35 años para el 65,6%, mientras que 12 madres 34,3%, tenían edades avanzadas por encima de 35 años, asumiendo de esta forma que en su mayoría eran padres jóvenes.

Según estas edades encontradas de padres, se puede observar que la literatura internacional es más frecuente encontrar madres afectadas, en las edades extremas ( $\leq 16$ ,  $\geq 35$  años)

En esta investigación no se observa en la misma manera. Estos datos no eran lo esperado, en esta investigación el SD afecta a cualquier edad tanto en los padres como en las madres, vemos que

específicamente por encima de 46 años había 3 madres, pero había 6 padres, de los cuales 4 tenían más de 50 años, se ha planteado que el riesgo del hombre se incrementa por encima de los 50 años.

Grafico 1. Edad de los padres al nacimiento del niño con SD



Otro análisis interesante que se deriva de esta tabla es que a pesar de que se ha planteado un riesgo mayor para mujeres de edad avanzada en número absoluto, la cantidad de mujeres con edad adolescente, es igual a la cantidad de mujeres con edades por encima de 35 años, esto no debe llevarnos al error de interpretar que la edad materna avanzada no es un riesgo para el SD, téngase en cuenta, por ejemplo, un análisis del siguiente tipo; si en una serie de niños, libres de este padecimiento, se analizara la edad materna, lo que se espera es que menos del 15 % de las madres de esos niños sanos tendrían edades por encima de 35 años, mientras aquí en Nicaragua en un estudio realizado por Urbina y Col 2001-2010 en Matagalpa , retrospectivo de 10 años, se observó que madres de entre 36-40 años se vio afectado con SD siendo el 23.3%, siendo el más alto del estudio. (44).

En esta investigación las madres de edad avanzada fueron el 34,3%.

En un estudio similar Torres y Col 2009 encontraron que entre las edades de mayor predominio fue en mujeres de 37 a 44 años de edad (40%). Con respecto a los padres de los niños, 40% se encontraban dentro de un rango etario de 22 a 33 años (40%), sin diferencias significativas entre las edades de los padres vs madres. (35)

La tabla 1 muestra la escolaridad de los padres, donde predomina la educación media (entre secundaria incompleta y completa) en un 42,2% en ambos sexos; 32,8 % no estudiaron o no habían terminado la primaria; 15,6 % terminaron la primaria y 9,4 % eran universitarios.

Las escolaridades son muy variables pero con mayor frecuencia encontramos la secundaria incompleta, en las madres con un 21.8% y los padres con un 28.1%.

En el trabajo de Lucia Torres las madres contaban con un nivel de escolaridad primario (40%) y secundaria (45%). (35)

Para determinar el de conocimiento planteado en los objetivos, es determinante mencionar la escolaridad de los padres en cuestión, El 48.4% son padres que no estudiaron o no había terminado su primaria, siendo casi el 50% del estudio, al descubrir este porcentaje se observa la importancia de transmitir una información sencilla, tratando de aclarar dudas e incentivando a la búsqueda de personal de salud pertinente.

Tabla 1 Nivel de escolaridad de los padres.

<b>Nivel de Escolaridad</b>	<b>Madre</b>	<b>%</b>	<b>Padre</b>	<b>%</b>
<b>Analfabeto</b>	3	9	1	3
<b>Alfabetizado</b>	1	3	1	3
<b>Primaria incompleta</b>	7	22	8	25
<b>Primaria completa</b>	5	16	5	16
<b>Secundaria incompleta</b>	7	22	9	28
<b>Secundaria completa</b>	6	19	5	16
<b>Otras superiores</b>	3	9	3	9
<b>Total</b>	32	100%	32	100%

En la tabla 2, se muestra el sexo de los niños con SD del estudio, hay 17 niños y 15 niñas, lo cual en esta serie no representa diferencias, el sexo masculino es el más frecuente con 53.1% y el femenino con un 46.9%.

Tabla 2. Sexo de los niños con SD

		%
<b>Sexo de los bebes</b>		
<b>Hombre</b>	17	53
<b>Mujer</b>	15	47
<b>Total</b>	32	100%

Según el estudio realizado en Matagalpa por Torrez y col. 1991 la proporción de varones fue de 55% y el 45% de niñas, (44).

Podemos observar que este estudio mencionado anteriormente y relacionado con la presente investigación no existe un porcentaje del sexo que predomine por encima del otro, por lo cual el sexo en este estudio no es determinante, pero es interesante que el 40 % son del sexo masculino en los pipitos.

### 3.2 Análisis de los Resultados de la etapa 2.

Recolección de la experiencia vivida por los padres previamente.

Necesidades de salud y de conocimientos sobre el SD

En el AG inicial a través de la entrevista, se procedió a la recolección de la experiencia vivida por los padres de los niños con SD, por medio de la recopilación de los resultados de las entrevistas a profundidad, con la aplicación de cuestionario. (Anexos 2)

### 3.2.1 Experiencia vivida por los padres.

De las experiencias se puede mencionar las más relevantes como el hecho de que las madres al nacer él bebe lo vieron normales y fue hasta después que le notificaron que su hijo tenía SD. Aquí comparto mama de Ariel su experiencia; Mi niño cuando nació se fue conmigo, me lo dieron pronto le di el pecho, cuando me iban a dar de alta me dijo el médico que mi niño tenía SD y yo no creía que existía eso, y me preguntaba cómo iba a hacer de grande.

La tabla 3 muestra como apreciaron las madres el desarrollo de su embarazo, el desarrollo de su embarazo, la mayoría refirió que fue normal con un 71.8% y en aquellas que manifestaron haber tenido alguna dificultad, se refirieron a amenaza de aborto, pobres movimientos fetales, depresión, fiebre, migraña, entre otros.

Tabla 3. Apreciación sobre las características del embarazo.

Como considera que fue su embarazo	Total	%
Normal	23	71.8%
Síntomas de aborto	2	6.2%
Mal por patología asociada	7	3.1%
Total	32	100%

Fuente: Primaria

Al resumir la clasificación de estos embarazos en la tabla 4, se encontró que 10 mujeres (31.2%), consideraron que su embarazo había sido regular o malo pero en su mayoría en un 62.5%, cursaron con un embarazo considerado como normal.

Tabla 4. Clasificación del embarazo

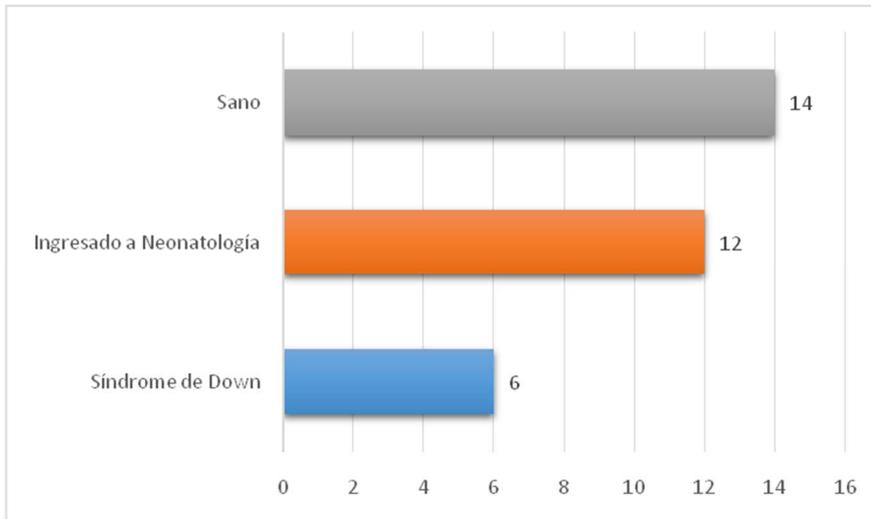
Como clasifica su embarazo	Total	%
Normal	20	62.5%
Malo	6	18.7%
Regular	4	12.5%
Bueno	2	6.2%

Fuente: Primaria

En la grafico 2, referente a como fue el estado del niño al nacer, 14 padres consideraron que era un niño sano, 12 contaron que estuvo ingresado en Neonatología, pero no conocieron la causa y solo 6 dijeron conocer que presentaba el SD.

26 Padres desconocían el diagnostico al momento de nacer y durante la estancia en el hospital a como nos cuenta la mama de Antonio Antes del parto temblaba de nervios y parí sin dolor, mi niño nace pero moradito, pero yo siento en el momento como que me niegan la información y como a los 2 días me brindan la información del ingreso a neonatología y sobre la asfixia, estuvo 2 meses en neonatología sin que me dieran algún diagnóstico, ya que me habían diagnosticado múltiples malformaciones en la mascota previo al parto.

Grafico 2. Como fue el estado del bebe al nacer.



Fuente: Primaria

En la tabla 5, el diagnóstico de SD fue dado por el médico pediatra en 65.6% de los casos, mientras que en 15.7% de las familias fue un pariente quien reconoció la enfermedad y en 18.7% de los casos el diagnóstico fue informado en los Pipitos.

En los casos de diagnóstico para el SD normalmente es diagnosticado por un personal médico capacitado, pero en la presente investigación no es de esta manera, esto no era esperado en la investigación, siendo por los pocos rasgos fenotípico y asociado a las pocas sospechas en el personal de salud.

Lizbeth González y col 1998 resalta que mientras menor sea el porcentaje de células con trisomías son menores las manifestaciones fenotípicas y el desarrollo intelectual se encontrara menos afectado. Así mismo el riesgo de recurrencia para los progenitores variará, cuando la expresión fenotípica de un individuo hace sospechar el diagnóstico de SD o no está bien claro el diagnóstico y el análisis cromosómico resulta normal, se debe realizar el conteo de 100 metafases para buscar líneas trisómicas que se encuentra en baja proporción. 36

En algunos casos durante la entrevista se encontraron niños con pocos rasgos para SD pudiendo pasar inadvertidos, que perfectamente se pensaría en niños con mosaicismo celular.

Sería interesante en estudios posteriores, indagar más sobre este tópico haciendo hincapié sobre todo en los rasgos fenotípicos encontrado en comparación al cariotipo realizado y su interpretación y análisis por parte del personal de salud.

Tabla 5. Persona que informó el diagnóstico

<b>¿Quién le informó a usted sobre el diagnóstico su hijo?</b>	<b>No.</b>	<b>%</b>
<b>Los Pipitos</b>	6	18.7%
<b>Familiar</b>	5	15.6%
<b>Doctor</b>	21	65.6%
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

En todos los casos se empleó el término de SD (tabla 6)

**Tabla 6. Nombre usado por la persona que informó el diagnóstico.**

		%
<b>¿Qué nombre usó la persona que le informó el diagnóstico?</b>		
<b>Síndrome de Down</b>	32	100%
<b>Total</b>	32	

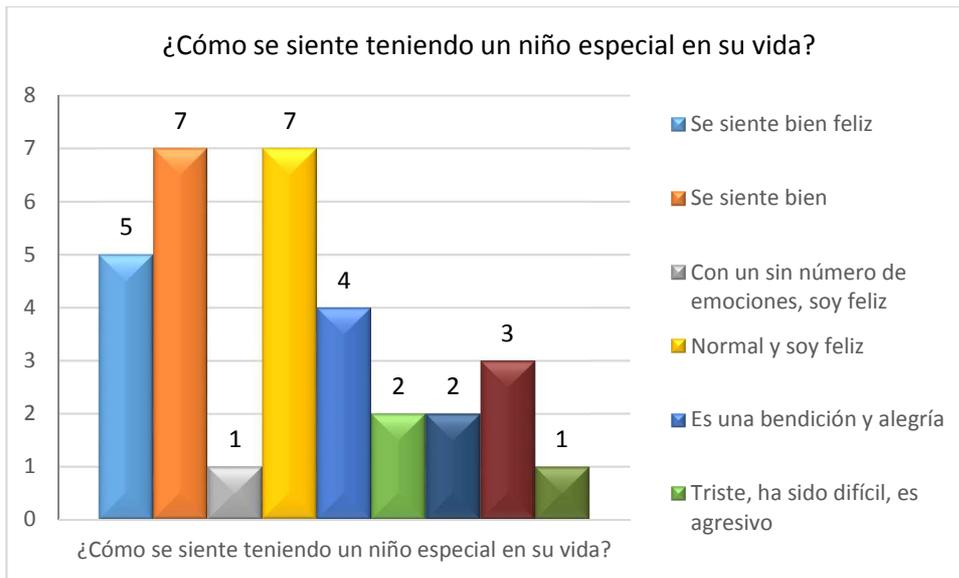
Fuente: Primaria

Al preguntar cómo se siente en la actualidad teniendo un niño especial en su vida, la inmensa mayoría de los padres refirió una sensación placentera; solo un caso manifestó sentirse triste, por tratarse de un niño agresivo (grafico 3).

Esto refleja como los padres pasados la primera reacción de enfrentamiento, hacen una reacomodación de sus expectativas, se adaptan y aceptan la nueva situación, en la mayoría de los casos, considerándose dichosos de tener un hijo especial.

Al estudiar las conductas iniciales tomadas por los padres, se encuentra que con mayor relevancia, que se sienten bien y normal en un 21.8% al tener un niño con SD en sus vidas. Huiracocha y col 2013, refieren en un estudio tipo cualitativo observacional, que persiste al inicio el concepto negativo que se tiene sobre las personas con SD, debido a la historia cultural adquirida y que las emociones iniciales son negativas de dolor, culpa y frustración, pero afortunadamente como en este estudio las madres progresivamente experimentan un cambio al percibir la situación, encontrando un abanico de cualidades en sus hijos, lo cual refuerza la motivación y la convicción de centrarse en el presente para una mayor apreciación de las cosas sencillas de la vida. <sup>37</sup>

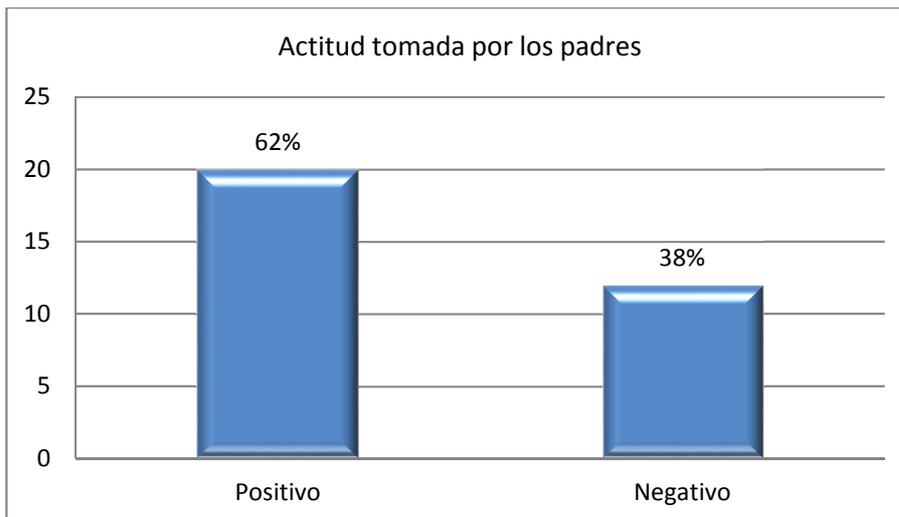
**Grafico 3. Sentimientos actuales de los padres ante el niño con SD**



Fuente: Primaria

En la grafico 4, al preguntarse sobre la primera reacción, puede observarse que la situación fue algo diferente, ya que 12 padres dijeron haberse sentido mal, o haber tomado una actitud negativa, ante el hecho no esperado de tener un hijo afectado.

**Grafico 4. Actitud de los padres en el momento del nacimiento del niño.**



Fuente: Primaria

¿Sería prudente notificar a los padres que nacerá su bebe con SD? Es conveniente hacerse esta pregunta, porque esta noticia brindada al nacer el niño no tendría el mismo impacto negativo a como se dio en varios de los casos.

Por su parte, en la tabla 7 se refleja la conducta después del diagnóstico, en la cual 16 padres consideran que fue una conducta regular y 1 padre que fue mala, mientras que 15 padres tuvieron una conducta considerada por ellos mismos como adecuada.

A como nos comparte mama de Félix que nos comenta; pase llorando 6 meses, pase buscando otras respuesta y otros tipos de diagnóstico con otros doctores, a los 6 días de nacido además de su síndrome le diagnosticaron que padecía de la tiroides, pero no hubo rechazo y acepte posteriormente la situación, hoy por hoy en una bendición en mi hogar, considero que mi conducta es aceptable.

Tabla 7. Conducta de los padres después del diagnóstico

		%
<b>Conducta después del diagnósti</b>		
<b>Buena</b>	15	47%
<b>Regular</b>	16	50%
<b>Mala</b>	1	3%
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

### 3.2.2 Necesidades de salud

Se resumen los principales resultados alcanzados a partir de la aplicación de la encuesta (Anexo 4)

En la tabla 8 un 78% de las familias encuestadas refirieron que no se les brindó al nacimiento, ninguna explicación médica sobre el SD, cabe señalar que existen ciertas condiciones en los casos

encontrados, dado que algunos bebés nacieron con ciertas patologías que se ingresaron a la unidad de neonatología y es en esta unidad donde se confirma o se sospecha del SD,

En el momento al nacer el bebe con SD en donde se debería analizar de qué manera o en qué momento explicar a los padres todo lo que sería necesaria que ellos sepan y no solamente el diagnóstico, ya que debería ir acompañado AG en la unidad de salud y su debido seguimiento con un equipo multidisciplinario.

En general, el momento más crítico y de mayor exigencia para el equipo de salud es el del nacimiento del niño afectado por SD o con sospecha de serlo,

En la mayoría de los casos, el fenotipo de los niños puede no ofrecer demasiadas dudas acerca del diagnóstico, pero no es infrecuente que aun en los equipos más entrenados, se planteen la interrogante de la existencia o no del SD. Además se ha referido que no siempre el diagnóstico se realiza en el momento del nacimiento. Shapiro BL observó que en 74% de los casos dentro de los 6 primeros meses de edad se pudo diagnosticar con certeza el SD. 38

En muchos de los casos es inevitable que se den las fases psicológicas del duelo sobre todo al darle la noticia que su hijo presenta SD, y la negación o enojo consigo mismo, es lo que aflora al transmitir la noticia; es considerable tomar en cuenta que la respuesta a la pregunta de ¿Sobre si le brindaron explicación médica sobre el SD? Se vea influenciada por estas etapas.

Tabla 8. Información brindada por el personal médico sobre el SD

Sobre si le brindaron explicación médica SD.	Total	%
Sí	7	22%
No	24	78%
No sé	1	100%

Fuente: Primaria

Al evaluar el conocimiento predeterminada en la tabla 9, se obtiene que los padres en un 78% no sabían nada o no recordaban nada sobre el SD, pese a que algunos de ellos ya habían pasado consultas con un médico y tenía participación en la fisioterapia para la estimulación temprana en un centro especializado.

Inmediatamente después del nacimiento, las familias necesitan aprender acerca del SD y adaptar su rutina para una de mejor atención del niño, moldeándose a la nueva realidad.

Es una responsabilidad y una preocupación exacerbada acerca del bienestar del niño, y en hacer todo lo posible, ya que en teoría, otros niños no necesitan tan constante e intenso seguimiento. De ahí que las familias vean al niño como una gran responsabilidad, Cada una de las acciones que se llevarán a cabo tiene un grado de complejidad para las familias, ya que tiene que aprender a lidiar con esta responsabilidad. Todo es diferente, atípico y más específicos, por eso la necesidad del seguimiento y el aprendizaje constante.

Utilizando la teoría fundamentada a base de entrevista, se descubre que la información brindada por el personal de salud no es completa e integral, obteniendo como resultado familias ansiosas cuando se tiene que hacer frente a una nueva situación, a como señala el estudio de Sunelaitis RC y col refieren que una información pobre obstaculiza la superación del duelo por el hijo esperado.

39

Es de mucha importancia no solo brindar la información sino tomarse un tiempo para responder y explicar a preguntas y dudas a familiares con un seguimiento constante.

**Tabla 9. Conocimiento de los padres sobre el SD**

Que conoce sobre el síndrome de Down	Total	%
Alteración cromosómica	1	3.1
Que es hereditario	1	3.1%
Sus rasgos, retardo mental	2	6.2%
No recuerda información o no sabe nada	25	78%
Problemas físicos	3	9.3%

FUENTE: PRIMARIA

En la tabla 10, al investigar sobre el motivo de la primera consulta de sus hijos, las situaciones más frecuentes encontradas en el estudio fue que en 21.8% querían saber más sobre el SD.

Llama la atención que solo 7 familias acuden buscando al médico para saber más sobre el SD, y otras 14 no acuden del todo a buscar información, es probable que esto se deba al bajo nivel de escolaridad encontrada en las familias y el difícil acceso a la información, debido a que existen familias del área rural.

Tabla 10. Sobre primer motivo de atención médica.

		%
<b>Motivo de consulta en la primera atención médica del niño</b>		
No tuve	14	43.7%
Saber sobre Síndrome de Down	7	21.8%
Problema Cardíaco	4	12.5%
Problema tiroideo	3	9.3%
Malnutrición	2	6.2%

<b>Dolor articular</b>	2	6.2%
<b>Total</b>	32	100

Fuente: Primaria

Al preguntar sobre el nombre correcto de la enfermedad de los hijos todos sabían que se trataba de Síndrome de Down (tabla 11), más ninguno conocía, ni había escuchado sobre la trisomía 21.

**Tabla 11. Sobre el nombre correcto de la enfermedad.**

		%
<b>Nombre correcto de la enfermedad</b>		
<b>Síndrome de Down</b>	32	100
<b>Total</b>	32	100

Fuente: Primaria

Con respecto a la evaluación de servicios obtenidos previamente por la familia, se descubre en las tablas 12 y 13 sobre si le explicaron la necesidad de realizar AG, cariotipos y seguimiento, un 50% de las familias respondieron que no se les explicó nada de eso y sobre a qué especialidad fue referido un 31.2% respondió que a ninguna, perdiéndose así el enfoque de atención integral y el seguimiento que deberían de tener los pacientes.

En estudio similar sobre cariotipo, Cabanillas Farpón y col 2004 refieren que este tipo de estudio sirvió para un buen número de afecciones entre las que se mandaron pacientes con múltiples malformaciones, sin embargo en la casuística que implementaron se detectó en un tercera parte que la mayoría de los niños eran con SD de los 1473 casos un 30.8% eran SD, 9.3% Turner etc. A pesar del diagnóstico de SD es de mucha importancia realizarse cariotipo en todos los niños con algún rasgo clínico de SD, pues confirma la hipótesis o la descarta en absoluto, también se detecta casos potencialmente heredables como las traslocaciones y mosaicismo y eso empujaría a realizar más estudios a los progenitores para estimar el riesgo de recurrencia y así brindarles a los padres una

respuesta esperanzadora basada en datos concretos, ya que la mayoría de las familias descubre un nuevo temor al querer otro hijo en la familia. 40

En la mayoría de los entrevistados se observa que algunas familias llevan años sin querer tener más hijos, debido al temor que se vuelva a repetir. Esto es debido a que el personal de salud no brindó la importancia necesaria al cariotipo sin sospechar las implicaciones que traería a futuras en las familias.

Me encontré con una familia de edad avanzada con hijos mayores, El primero de los hijos presento retraso mental y el segundo SD, ellos posteriormente descubre que son parientes y me lo explicaron en el transcurso del AG, por lo cual decidieron ya no tener más hijo.

Es importante conocer las diferentes complicaciones del SD, para así mismo diferir a los pacientes a las distintas especialidades, que son necesarias en el desarrollo del bebé. El médico genetista juega un papel importante en esta derivación, basándose en el cronograma de seguimiento en las distintas etapas del niño, lo cual debe de informar a los padres y ellos estén enterados.

Tabla 12. Información recibida sobre exámenes especiales

		%
<b>¿Le explicaron sobre la necesidad de exámenes especiales, seguimiento y asesoría genética?</b>		
<b>Sí</b>	16	50%
<b>No</b>	16	50%
<b>Total</b>		

Fuente: Primaria

Tabla 13 Información recibida sobre referencia a consultas

		%
<b>¿A qué tipo de especialidades ha sido referido su h</b>		
<b>Ninguno</b>	10	31.2%
<b>Pediatra</b>	15	46.8%
<b>Cardiólogo</b>	7	21.8%
<b>Total</b>	32	100

Fuente: Primaria

Las tablas 14 y 15 muestran que la mayoría de las familias no recibió información sobre el SD, y la minoría la información, la recibió fueron de los Pipitos y de los pediatras, y en ningún caso hubo atención genética.

En este estudio se esperaba que se les hubiera dado algo de información en las unidades de salud, quizás no completo. El sentir de los padres afectados es que no se les abordó adecuadamente, ni se les brindó nada de información y esto es alarmante.

Mama de Félix Fernando nos comparte: En cuanto no más nació me dijeron que era un Síndrome de Down, sobre la conducta que debía de tomar en base al bebé no me explicaron nada más que lo trajera a Los Pipitos, que ahí me iban a explicar.

Estos datos recibidos han sido determinante y afirmar la urgencia de tener en las unidades de salud personal capacitado en medicina genética que se encargue de transmitir la información esencial a los padres, Skotko y Col en el 2004, España, obtuvo que las madres refieren que los médicos no aportaron información suficiente sobre el síndrome de Down, y rara vez les dieron material escrito o les aconsejaron relacionarse con grupos de apoyo organizados por padres. 40

España es un país desarrollado y con la especialidad de genética, pero las madres aquejan el mismo sentir, es posible que la sensibilidad de la situación, la cual no es cómoda, conlleve a un sentir generalizado.

Tabla 14 Información recibida sobre el SD

	N	%
<b>¿Le brindaron explicación médica sobre Síndrome de Down?</b>		
<b>No</b>	24	75%
<b>Sí</b>	8	25%
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

Tabla 15 Sobre quien brindó la Información recibida sobre SD

¿Quién?	N	%
<b>Los Pipitos</b>	4	12.5%
<b>Pediatras</b>	4	12.5%
<b>No recibieron información</b>	24	75%
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

Las tablas de la 16 a la 18 están referidas a la realización y no realización del cariotipo, que como puede observarse solamente se realizó en dos pacientes. La causa de no realizarlo, fue porque no se les orientó.

En la tabla 18 se observa aparentemente la debilidad del personal de salud, con respecto a la orientación de realizarse un examen especializado que confirma el diagnóstico y riesgo de recurrencia.

Es importante señalar que en Nicaragua aún no existe un laboratorio que realice cariotipo, ya sea de forma privada o que lo oferte el MINSa, así que esto va a dificultar el AG futuro.

Las 2 familias que realizaron el cariotipo, las pruebas fueron enviadas a México y Costa Rica, por orientación de un médico privado en genética, siendo esto por un costo elevado.

Cabe señalar que en ambos casos, los padres se sintieron satisfechos con el examen y la explicación brindada, ya que tienen la certeza de que no se volverá a repetir.

Tabla 16. Conducta en caso de realizarse cariotipo

<b>Después de realizarse la prueba de cariotipo.</b>			<b>%</b>
	<b>Sí</b>	<b>No</b>	
<b>¿Le dieron el resultado enseguida?</b>	0	2	6.2%
<b>¿Demoraron los resultados?</b>	2	0	6.2%
<b>¿Le explicaron los resultados?</b>	2	0	6.2%
<b>¿Continúan preocupándose por usted?</b>	2	0	6.2%
<b>¿Lo han vuelto a consultar?</b>	0	2	6.2%

Fuente: Primaria

Tabla 17. Satisfacción después del cariotipo

<b>Después de realizarse la prueba de Cariotipo</b>			<b>%</b>
	<b>Sí</b>	<b>No</b>	
<b>¿Se siente satisfecho de haberse realizado la prueba?</b>	2	0	6.2%%
<b>¿Se arrepiente de haberse realizado la prueba?</b>	0	2	6.2%%

Fuente: Primaria

**Tabla 18. Motivos en los casos que no se realizaron cariotipo.**

<b>¿Porque no se realizó el Cariotipo?</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Porque no se lo orientaron</b>	30	93.8%
<b>Porque era costoso</b>	0	-
<b>Porque no quiso</b>	0	-
<b>Porque eso no cambiaría la situación</b>	0	-
<b>Otras razones</b>	0	-

Fuente: Primaria

Las tablas 19 a 21 muestran la atención en Genética, que solo 2 pacientes acudieron a estos servicios y fue uno por gestión personal y un caso remitido por otro especialista. La causa mayoritaria de los que no asistieron fue porque no sabía que existían.

Expresando mi experiencia personal, puedo argumentar que estas dos familias son de un nivel de escolaridad alto, además en algunas zonas de Nicaragua, el personal de salud desconoce las funciones del médico genetista, exámenes y manejos como así mismo su papel en la clínica, mucho menos la población. Y los que ya los conocen refieren que al acudir al genetista no resuelve el problema, pero sin embargo en la práctica he experimentado el vía crucis de muchos pacientes que no saben a quién acudir, que esperar y qué hacer con el nuevo integrante de la familia.

Cuatro de las familias creían que al saber del servicio de genética no cambiaría nada en base a la conducta del niño a seguir, pero sin embargo no buscaron ayuda y mucho menos preguntaron donde asistir, poniendo en riesgo la salud del niño debido a las complicaciones que se presentan de inmediato o después.

**Tabla 19. Atención previa por servicios de Genética**

<b>¿Cómo logro recibir el servicio de g anteriormente?</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Remisión por el médico de la familia</b>	0	-
<b>A través de amistades</b>	0	-

<b>Mediante gestión personal</b>	1	3.1%
<b>Remitido por otros especialistas</b>	1	3.1%
<b>No han recibido</b>	30	93.8%

Fuente: Primaria

**Tabla 20. Motivos por los que no asistió a servicios de Genética**

<b>Conoció de su existencia pero no asistió porqu</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Era costoso</b>	0	-
<b>No quiso</b>	0	-
<b>Pensó que eso no cambiaría la situación</b>	4	12.5%
<b>Otra situación ( no sabía que existía )</b>	26	81.2%
<b>Total</b>	30	93.8%

Fuente: Primaria

**Tabla 21. Valoración de la atención previa por Genética**

<b>Valoración de la atención recibida</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Buena</b>	2	6.2%
<b>Regular</b>	0	-
<b>Mala</b>	0	-
<b>Total</b>	2	6.2%

Fuente: Primaria

En cuanto a otros servicios médicos recibidos, la tabla 22 a 25 muestra que de 32 niños, solo 1 fue al servicio de cardiología, y ninguno ha asistido al servicio de Estomatología y Psicología. 40.6% asistió a la consulta externa de Pediatría, estos remitidos en su mayoría por el MINSA y los Pipitos, ninguno por decisión propia. La mayoría valora la atención recibida en estas especialidades como buena.

En la tabla 26 se puede observar que el 56.2% asistieron a otros servicios médicos como estimulación temprana, fisioterapia y ortopedia.

Es propia de nuestra cultura, la falta de toma de decisiones en cuanto a situaciones médicas, no tanto por el nivel educativo, sino por la confusión del problema que enfrentan las familias. El personal de salud en su esfuerzo lo remite a los pipitos, no sirviendo de guía en su momento por falta de normas o algoritmo a seguir. En los pipitos es donde se le da una explicación más a fondo, aunque existen lagunas que no se resuelven de inmediato.

**Tabla 22. Otros servicios médicos recibidos**

<b>Interconsultas con otras especialidades recibidas</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Cardiología</b>	1	3.1%
<b>Psicología</b>	0	-
<b>Estomatología</b>	0	-
<b>Pediatría</b>	13	40.6%
<b>Otras</b>	18	56.2%
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

**Tabla 23. Quien remite a otros servicios**

<b>Quien lo remitió a la misma</b>	<b>Total</b>	<b>%</b>
<b>MINSA</b>	27	84.3%
<b>Pipitos</b>	5	15.6%

Fuente: Primaria

**Tabla 24. Sobre decisión de asistir a otros servicios**

---

<b>¿Fue decisión propia especialista?</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Sí</b>	0	-
<b>No</b>	32	100%
<b>Total</b>	32	100%

---

Fuente: Primaria

**Tabla 25. Valoración de la atención recibida por otros servicios**

---

<b>Valoración de la atención recibida</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Buena</b>	25	78.1%
<b>Regular</b>	7	21.9%
<b>Total</b>	32	100%

---

Fuente: Primaria

Al evaluar el aspecto concerniente al intercambio con otros servicios fuera del sistema de salud, nos encontramos que ningún padre recibió orientación sobre posibilidades educativas, ni sobre conductas en lugares públicos y de recreación y que solo 7 recibieron ayuda sobre las posibilidades de inserción social (grafico 5).

Es importante destacar que todos los niños dentro de los pipitos se insertan el sistema educativo especial, gracias a su intervención, existe un centro de atención especial exclusivo para todos los casos con capacidades diferentes.

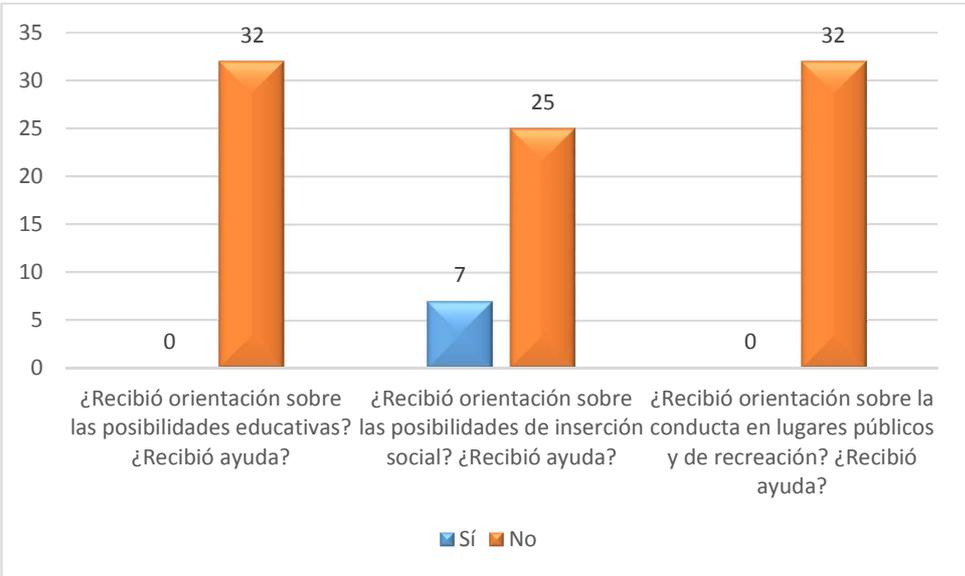
Depende mucho de los padres la inserción social, que de estos 32 casos solo 7 participan activamente en equipos deportivos, recreativo y en la educación inclusiva que el gobierno promueve.

En las escuelas para padres que en los colegios y escuelas se promueve, se tocan temas por igual sin tomar en cuenta la realidad de cada centro educativo. Sería necesario que en estas escuelas para padres, se aprovechara para brindar educación sexual dirigida a los padres y estos eduquen a sus hijos de la mejor manera, dado que si hay padres afectados con hijos con SD estos no saben que conducta tomar al respecto, tanto para ellos como para sus hijos.

No podemos dejar de un lado el aspecto social que abraza a estas familias, es por eso que se considera que el asesoramiento genético, debería ser integral, ya que el individuo es visto como un todo, es por esto que se debe trabajar en equipo con los pipitos en donde los especialistas en psicopedagogía ayuden en esta área social.

Vemos que lo antes dicho no es la realidad, y esto está demostrado en la siguiente tabla.

**Grafico 5. Información recibida sobre servicios fuera del sistema de salud.**



### 3.2.3 Necesidades de conocimiento sobre el SD

En la sesión de AG inicial, se exploraron algunos conocimientos básicos sobre la enfermedad, con el fin de tomarlos en cuenta al diseñar la estrategia, que se pretende en esta IAP (Anexo 3).

En la tabla 26, aparecen las variables u opiniones seleccionadas por los padres, arrojando esto los conocimientos que tenían hasta la fecha previa al AG.

Al momento de la entrevista lo inesperado fue que estas familias no supieran que esta enfermedad tuviera un comportamiento hereditario, 96.9% confirman esto.

En la entrevista, pude observar que la mayoría de las madres tenían ya hijos grandes y con miedo a tener otro, de alguna manera ellos sospechaban el comportamiento hereditario, pero no tenían la certeza de saberlo y aún más el descartarlo, es por eso que se debía explicar las causas en que se produce el SD y sus posibilidades de recurrencia.

A partir de la pregunta 2, se puede observar porque es que estos padres no tienen la certeza de que este síndrome sea una afectación genética, pues consideran que dicho síndrome es coincidencia que ocurre (93.8%), que otros familiares son los que tienen riesgo de presentar este síndrome (78.1%) y que la posibilidad que se repita es muy pequeña (62.5%)

El 65,7% refieren que la enfermedad no puede ser prevenida, pero más adelante existe una contradicción no esperada y es que las familias responden que existen formas de prevenirla, no teniendo hijos después de los 35 años (34.4%).

Con respecto a la forma de confirmarla 84.4% responden que no saben, por tanto desconocen la existencia del cariotipo. Solamente 4 de los entrevistados conocen del examen en cuestión.

Lic. Carlos I y col reportan 2 familias con translocación 14; 21 con niños afectados, Se confirmó la existencia de la translocación en 4 miembros de 3 generaciones en la familia 1 y en 3 miembros de 2 generaciones en la familia 2. Aquí se destaca la importancia de la detección de portadores, principalmente de aquéllos en edad reproductiva, por medio del cariotipo. 41

Es de importancia el detectar posibles translocaciones en las familias, por medio del cariotipo, por tanto es necesario transmitir a las familias la necesidad de saber la causa del SD, ya que según el resultado este puede o no repetirse, y así mismo saber si tienen riesgo.

**Tabla 26. Conocimientos de los padres antes de la asesoría genética sobre el SD**

<b>1-Es una enfermedad hereditaria</b>		
Si	1	3.1%
No	31	96.9%
<b>2-¿Por qué surge la enfermedad?</b>		
Cromosomas anormales	2	6.2%
Coincidencias que ocurren	30	93.8%
<b>3-¿Quiénes tienen riesgo en su familia?</b>		
Mis hijos	3	9.3%
Los hermanos	1	3.1%
Cualquier familiar	2	6.2%
Nadie	1	3.1%
Otros	25	78.1%
<b>4-Las posibilidades de que se repita el problema</b>		
Pequeñas	20	62.5%
Ninguna	6	18.7%
Muy pequeñas	6	18.7%
<b>5-El problema puede ser prevenido</b>		
Si	11	34.3%
No	21	65.7%
<b>6-Forma de prevenir la enfermedad</b>		
Diagnóstico prenatal	6	18.7%
No tener más hijos	5	15.6%
Evitar los partos después de los 35 años	11	34.4%
No sabe	10	31.2%

Total	32	100%
7-Forma de confirmar la enfermedad		
Examen de sangre	1	3.1%
Cariotipo	4	12.5%
No sabe	27	84.4%

Fuente: Primaria

3.3 Análisis de los resultados de la etapa 3. Establecimiento de compromisos colectivos entre padres e investigadores determinando los núcleos de conocimiento y diseñando una estrategia de AG.

#### 3.3.1 Núcleos centrales de conocimientos para diseñar la estrategia de AG

En esta etapa se crearon las condiciones, para que una vez realizadas las entrevistas (anexo 2 al 4) e identificados aquellos padres con más capacidad como informantes claves y líderes del grupo, se propició la realización de un diálogo para establecer NCC a emplear.

Para ellos se partió de los resultados obtenidos en la etapa 2 (resumidos en las tablas 4 a la 26) que ofrecen los elementos para realizar el análisis para encontrar los NCC para diseñar la estrategia de AG, presentando los resultados que exploraron los núcleos temáticos referentes a experiencias vividas por los familiares de estos niños, los núcleos de conocimientos sobre necesidades de salud sentidas y las necesidades cognitivas de la familia sobre el SD

Se realizó entonces el encuentro del grupo de padres, funcionando como grupo nominal, se intercambiaron entre ellos experiencias vividas, y se constataron hechos coincidentes, en sus vidas, que se reflejan en la tabla 27.

**Tabla 27 Experiencias de vida compartidas por padres con similar problema de salud**

<b>Asuntos familiares coincidentes</b>		
	<b>Sí</b>	<b>No</b>
<b>Necesidad de los padres de atención psicológica especializada</b>	0	32
<b>Necesidad de un tratamiento psiquiátrico</b>	0	32
<b>Ocurrencia de divorcios después del nacimiento del niño</b>	0	32
<b>Abandono del trabajo</b>	6	26
<b>Conflictos familiares</b>	7	25
<b>Descenso en el nivel de vida</b>	6	26

Fuente: Primaria

Después del proceso de análisis temático, a partir de resumir las esencialidades de las respuestas vertidas en las encuestas, de revisión de encuestas prototipos, análisis, síntesis y generalización, se comenzó el trabajo del grupo nominal, integrado por investigadores e investigados, padres de niños con SD; a fin de construir, los NCC, sobre los cuales se construyó y diseñó la estrategia de AG.

El grupo tuvo muy en cuenta los criterios de los padres en escena, a quienes se dirigiría la estrategia de AG diseñada.

El grupo nominal estuvo constituido por:

- Investigador principal.
- Director de los Pipitos.
- 1 Maestro de educación primaria.
- 1 Médico de los Pipitos.
- 20 Padres de los niños.
- 30 madres de los niños.
- 2 Tías de los niños.

En cada NCC se definió:

- Definición conceptual y límites para esta investigación
- A quién va dirigido.

-Áreas temáticas o esferas que comprende.

Quedaron definidos de la siguiente forma:

### **NCC correspondientes al Área 1**

#### **Necesidades vivenciales a potenciar.**

Incluye las 5 esferas siguientes:

Preparación al personal médico y de educación especializada.

Confianza y búsqueda de ayuda para las necesidades de salud

Vida social, descanso, esparcimiento.

Constancia y exigencia con el niño para alcanzar logros educativos

Conducta reproductiva;

### **NCC correspondientes al Área 2**

#### **Necesidades de salud sentidas**

Incluye las 5 esferas siguientes:

Esfera psicológica

Esfera genética

Otras especialidades médicas

Estimulación temprana

Estimulación en el hogar

### **NCC correspondientes al Área 3**

#### **Necesidades de conocimiento**

Incluye las 10 esferas siguientes:

Enfermedad Hereditaria.

Fenotipos

Origen del SD.

Riesgo ocurrencia

Riesgo de recurrencia.

Método de Prevención.

Método de confirmación. (Cariotipo)

Posibilidades educativas.

Inserción social

Sus definiciones operacionales, en el contexto de esta investigación aparecen en el Capítulo 2 de Metodología.

En el Anexo 6, aparecen los NCC desglosados que son en total 19, y los aspectos a tener en cuenta en cada uno de ellos, para el diseño de la estrategia de AG para padres de niños con SD elaborada con esta IAP.

3.3.3 Diseño de la estrategia de asesoramiento genético dirigido a padres con hijos con Síndrome de Down.

La estrategia diseñada aparece en el Anexo 7.

Desde el encuentro inicial con los familiares con hijos con SD, en la consulta de AG se hizo una presentación inicial recíproca para desde el inicio mismo ir estableciendo relaciones con las familias, para ir creando una empatía idónea que debe primar en el binomio asesor asesorados, se definió en este encuentro la expectativa al acudir a nuestra consulta, comenzando así, el intercambio, donde comenzamos con el interrogatorio que nos llevó a los datos generales de la historia clínica individual y su revisión a fin de obtener información sobre experiencias vividas, necesidades de salud y de conocimientos.

En el transcurso de las entrevistas, fuimos informándonos más sobre el conocimiento que tenían e ir profundizando en la misma, la evolución de la misma, mediante el manejo del AG de los casos en particular, nos preparamos con búsquedas actualizadas sobre la enfermedad, para ir satisfaciendo las necesidades.

El AG un proceso de comunicación ligado a los problemas del ser humano implicados en la ocurrencia o riesgo de recurrencia de una patología genética en una determinada familia. En los momentos actuales este concepto ha tomado un carácter más amplio al incluir aspectos o patologías complejas donde no solo esté presente el componente genético sino otros factores que interactúen

con estos a la hora de producir la enfermedad. Esta actividad involucra al Asesor genético, que va a ser un profesional entrenado previamente para orientar al individuo afectado y a la familia sobre el conocimiento de la enfermedad, lo cual incluye sus causas, el diagnóstico, el desarrollo, el manejo de la misma.

Por otra parte explicarles sobre la contribución de los factores hereditarios en la enfermedad y el riesgo de recurrencia en los parientes así como influencia de factores externos en la misma. Aportarles las alternativas u opciones para manejar el riesgo es otra de las tareas del Asesor genético, para que puedan elegir lo más apropiado para ellos, en cuanto a los riesgos que presenten, costumbres y principios, entorno familiar, concepto de la ética, costumbres religiosas; para de esta forma lograr el mejor manejo del familiar afectado o del riesgo presente en la familia y/o futura descendencia.

### **Desarrollo del asesoramiento genético individual a las familias afectadas con hijos con Síndrome de Down.**

#### **DIAGNÓSTICO.**

Motivo de la entrevista:

Iniciar con el AG estableciendo el motivo de la entrevista: datos del recién nacido, conocimientos previos de las familias sobre la enfermedad como si es hereditaria, porque surge, posibilidad que se repita, formas de confirmar la enfermedad etc...

Interrogatorio e historia clínica: Realizar un interrogatorio exhaustivo en busca de hijos previos o familiares cercano con SD u otra enfermedad genética, malformaciones congénitas o abortos espontáneos.

Averiguar sobre la conducta previa tomada por los familiares después del nacimiento del niño como la actitud, conducta, atención psicológica, conflictos familiares y problemas económicos.

Precisar edad materna y paterna para determinar si se incluye dentro del grupo de riesgo por edad materna avanzada.

**Confirmación del diagnóstico:** Confirmar el diagnóstico previo por medio de un examen físico en busca de rasgos fenotípicos bien marcados y las pruebas genéticas si están realizadas, estudios complementarios, todo lo que facilite establecer el diagnóstico lo más preciso posible.

**Pruebas genéticas:** Indicar cariotipo a pacientes y familiares que lo requieran para precisar si los antecedentes recogidos tienen relación con alguna alteración cromosómica ya sea de número y/o estructural.

**Interconsulta con otras especialidades:** se deben realizar interconsulta con otras especialidades como Psicología, psiquiatría, Neurología, Cardiología, para descartar las posibles causas de los antecedentes recogidos en la historia clínica.

**Revisión bibliográfica:** Revisar la bibliografía existente sobre el tema para poder realizar un diagnóstico lo más preciso posible.

## **COMUNICACIÓN**

Una vez iniciado y recopilados la mayor cantidad de datos posibles y en dependencia de los complementarios indicados, del resultado de las interconsultas, de las revisiones se debe informar:

Si la madre es adolescente o tiene 35 años o más explicar el riesgo de tener un hijo con SD en correspondencia con las tablas de SD /Edad materna.

**Información de los resultados:** Si los resultados del cariotipo demuestran que:

El familiar de la madre presenta un cariotipo con Trisomía 21(47, XX ó 47, XY+21) sin otro antecedente y sin relación con la edad materna el riesgo de recurrencia es del 1%, lo cual es bajo.

El paciente es portador de un translocación 14q21q, explicar el posible origen prenatal de la translocación y el riesgo de recurrencia para la descendencia, el cual de los cigotos posibles, uno será normal cromosómicamente, uno resultará equilibrado (portador del cromosoma 14q21q) y otro desequilibrado con dos cromosomas 21 el de la translocación y el normal, en este caso el riesgo será de 1/3 o sea del 33% y se considera alto.

Si el paciente es portador de una translocación 21q21q explicar el riesgo para la descendencia la cual inevitablemente tendrá SD o monosomía 21, que pocas veces es viable, en este caso el riesgo es cercano al 100% y se considera muy alto.

Percepción del riesgo: Evaluar a través del interrogatorio la percepción del riesgo que comunicamos a este paciente o pareja, explorando sobre las intenciones reproductivas futuras.

Información sobre la estructura cromosómica: Se debe mostrar cuál es la organización normal de los cromosomas en la especie humana (cariotipo normal) y cuál es la composición cromosómica más frecuente en el SD, analizando el concepto de aberración cromosómica, explicando que estas pueden ser numéricas y/o estructurales, que pueden afectar uno o más cromosomas de manera simultánea.

Además explicarles a los padres los últimos avances y estudios sobre las causas del SD así como los genes implicados, las consecuencias, posibles manejos terapéuticos y de estimulación.

Mecanismo de producción: Explicar el proceso de división normal de los cromosomas y el mecanismo de la no disyunción o división anormal.

Cuadro clínico: Informar sobre las características clínicas de los pacientes con SD, caracterizados por retraso mental y signos faciales típicos, malformaciones cardiovasculares asociadas, entre otros, ya que tienen mayor susceptibilidad a las infecciones respiratorias y de piel, no tienen un tratamiento curativo específico a pesar de existir terapias asociadas a la estimulación temprana que ayudan a lograr la diferenciación en su desarrollo. Estos pacientes tienen una supervivencia alta dada por los adelantos de la medicina.

Ofrecimiento de diagnóstico prenatal: Se deben informar sobre la opción de realizarse el diagnóstico prenatal citogenético durante el embarazo, con el objetivo del estudio de las células fetales y el análisis de su composición cromosómica si cumple los criterios médicos para ello.

Es de suma importancia señalar que en el AG preconcepcional reviste de gran importancia todo lo que pueda hacerse para lograr un diagnóstico lo más preciso posible y de esta forma poder establecer los riesgos para un próximo embarazo, además de poder brindar toda la información necesaria para que estas personas se preparen para asumir el embarazo de la mejor manera posible y sean capaces de tomar decisiones conscientes e informadas sobre su reproducción.

## **APOYO**

Debe realizarse desde la primera entrevista y debe estar encaminado a la disminución de la angustia personal y aliviar el estrés psicológico que enfrentan estos pacientes, especialmente con información que elimine dudas, incertidumbre y falsas creencias.

Durante el tiempo que transcurre para la estimación del riesgo real que pueden tener estos pacientes reviste gran importancia el apoyo emocional y psicológico que se puede brindar, debido a que en la medida que se esclarezcan las causas o se establezcan un diagnóstico definitivo se logrará un proceso de aceptación progresiva ante el posible diagnóstico o riesgo que se comunique.

Cuando se confirma el diagnóstico se debe brindar todo el apoyo necesario para la aceptación del mismo así como el riesgo estimado.

El apoyo no debe limitarse a la esfera psicológica sino también a la médica, así como de la interconsulta con otras especialidades.

Opciones reproductivas y de seguimiento: Ofrecer las diferentes opciones reproductivas a la pareja afectada, con que cuentan nuestro medio en dependencia del riesgo de recurrencia y que pueden ser:

Abstención reproductiva.

Adopción.

Embarazo con diagnóstico prenatal citogenético.

Embarazo sin diagnóstico prenatal citogenético.

## **SEGUIMIENTO**

El seguimiento es inmediato y a largo plazo y estará en dependencia de los datos recogidos en la historia clínica y de las necesidades reales de los pacientes o pareja.

Cuando se confirme un diagnóstico que implique un riesgo incrementado de tener descendencia con SD se debe realizar un seguimiento estrecho para poder realizar una evaluación de los pacientes tanto médica como psicológica.

Ofrecer un AG por escrito (hoja informativa) donde se resuma los elementos esenciales de asesoramiento genético recibidos en la sesión oral.

El seguimiento tiene también una razón científica debido a que los adelantos de la genética pueden ofrecer solución futura a lo que en estos momentos no tiene.

Se les debe informar a los pacientes los centros de referencia a donde pueden acudir a recibir asesoramiento genético y reproductivo:

Consulta de salud reproductiva disponible en todos los hospitales y centros de salud.

Consulta de asesoramiento genético local y de referencia nacional.

Consulta de genética privada.

### **3.4 Análisis de los resultados de la etapa 4. Aplicación de la estrategia de asesoramiento genético diseñada**

#### **3.4.1 Aplicación de la estrategia de asesoramiento genético diseñada a las familias individuales.**

**Algunas Experiencias con el desarrollo del asesoramiento genético a familias con hijos con Síndrome de Down agrupadas según características específicas que modulan el proceso de consejería.**

#### **-Experiencias del AG derivados de padres con bajo nivel escolar**

Familia 1 Adolfo 2 años

Madre de 34 años.

El niño fue acompañado por el padre del área rural, agricultor, con primaria incompleta. Expresa que la madre asistió a los controles, es ama de casa. El niño ingreso a NEO por problemas respiratorios. A él le dijeron que el bebé estaba bien, pero estuvo ocho días ingresado, le mandaron pruebas de tiroides. Fue su esposa quien le transmitió la noticia de SD.

Se siente preocupado porque uno no sabe a qué se va a enfrentar en el camino. No me dieron explicación, solo me dijeron que había que traerlo a Los Pipitos, luego aquí no nos dijeron mucho.

Al verlo no sabía qué hacer, pero ahora soy yo el que cargo con él, porque para mi esposa es difícil andar con él y yo lo llevo al pediatra.

Un primo hermano tiene un hijo SD, nunca ha sido ingresado al hospital.

No hemos fallado a estimulación temprana. Cuando llega a alguna parte se alegra un rato y luego quiere irse.

Familia No 17 Germana 7 años

Padre 32 años

Madre 17 primaria incompleta

Cuando nació, un médico cubano me explicó que el bebé tenía SD, y me lo explicaron en el Centro de Salud, que todo iba a ser tardado en el desarrollo.

Yo siento que vamos triunfando día a día ya que esto es una batalla.

Habíamos tenido conocimientos, pero al entrar a Los Pipitos obtuvimos más información, sobre que el SD es un accidente cromosómico.

Una hermana tiene una niña con SD, y padece más que nada de problemas intestinales.

Ha recibido estimulación temprana y tiene seguimiento por especialidad de pediatría.

Familia No 5 Ariel 3 años

Padre 20 años, 2 grado

Madre 19 años, 1er año secundaria.

El bebé se me movía poco, el bebé cuando nació se fue con la madre y hasta que se iba a dar de alta le dijeron a los 2 días. Ella nunca creía que eso existiera y que cuando estuviera grande no sabía cómo iba a ser.

Hasta los 10 meses se sentó, del Centro de Salud lo mandaron a Los Pipitos, no lo quiso mandar porque había que cuidarlo y no podía.

No le hubiera gustado saber antes que su hijo venía con SD.

Me explicaron un poco sobre el SD, pero solo me mandaron a Los Pipitos y no lo estimulé porque me queda largo la escuela y no sabe nada en el momento del SD.

Familia No 11 Cristhyan Noé 2 años

Madre 25 años, tercer grado

Padre 30 años

Nadie está preparado para recibir una noticia así, y es normal que cuando recibe esa noticia la reacción sea mala.

Uno espera un bebé normal, pero para mí es un orgullo tener un hijo con SD, yo no entiendo lo que es el Síndrome de Down, no me explicaron más, no le mandaron ningún examen, actualmente no tiene ni ha tenido seguimiento por especialistas y ha recibido estimulación en Los Pipitos.

Actualmente está en la escuela especial.

Familia No 12 Deybin 2 años

Padre 55 años primer grado

Madre 39 años

Estando embarazada, sentí muchas cosas raras, hasta de matar a la gente, el niño cuando nació le dijeron que era sano, y cuando me dijeron que tenía SD me sentí morir porque no sabía cómo iba a ser más adelante. Me costó aceptar al niño y la noticia, hasta los 2 meses me explicaron que era el SD, no puedo llevarlo a seguimiento con especialistas porque vivo largo, y una vez por semana se le estimula en Los Pipitos, es muy hiperactivo y distraído.

Comentario: la experiencia en este grupo de padres con bajo nivel escolar es que fue difícil abordar el tema dado que tienen problema en la comprensión y en la retención sobre el tema abordado, en lo personal se me dificultó la expresión del lenguaje ya que tenía que adecuar el lenguaje sobre genética a la expresión más sencilla posible. Aun utilizando el lenguaje más sencillo, a la hora de analizar la información brindada me encontré con que no retenían la información básica.

Sospecho que a estas familias en algún momento se les debe de haber explicado sobre el SD y ellas no recuerdan o no tiene la capacidad de explicar la experiencia vivida.

Experiencias del AG en familias con edad materna avanzada.

Familia 2 Ana 6 meses.

Madre de 46 años

Madre del niño, analfabeta, ama de casa, del área urbana.

Nació por cesárea, ya había sido LTB, tuvo disminución de los movimientos fetales al final del embarazo, cuando nació el bebe lo ingresaron a NEO por asfixia por cuatro días. Fue el pediatra quien transmitió la información a su papá y luego a mí.

No me explicaron nada sobre SD. En la familia hay un hermano y un sobrino de mi esposo que tienen SD.

Yo veo a mi hijo como un niño normal y soy feliz. Fue en Los Pipitos que me explicaron sobre el Síndrome, pero ya no me acuerdo.

Mi hijo convulsiona y le he hecho EEG, ha caminado muy retardado y son muy pequeñas sus manos, ha estado ingresado por neumonía dos veces, tiene seguimiento por un pediatra, y ha tenido estimulación desde el mes de nacido y lo continúo haciendo en casa. El bebé tiene Espina Bífida.

Familia 3, Ana María 7 años

Papá 47 años y Madre 35 años

Educación superior.

El embarazo fue normal solo pasó por estrés laboral. Apgar 4/5.

Al nacer me dijeron inmediatamente que había nacido SD, por cesárea. La noticia fue un golpe lleno de emociones temores, mal y recuerdo que había una Dra que tenía hijo con SD y de ella recibí mucho apoyo y terapia en ese momento. Me preocupaba de que pasaría después y la adaptación de que va a pasar después y la adaptación en la sociedad.

Realizó un estudio sobre la oportunidad laboral en Jinotega y los resultados son desilusionantes. En la familia hay otra persona con SD (una nieta de su mamá)

Ha recibido estimulación temprana y de lenguaje en la escuela y lo continúa estimulando en casa, con ayuda de una pedagoga y las técnicas utilizadas se emplean en casa.

Familia No 10 Cristhel 10 años

Padre 40 años, Madre 47 años

Cuando el bebé nació me dijeron que nació con SD pero no la ingresaron a neonatología, no me explicaron nada sobre el síndrome.

Una vez que la tuve yo siento algo nuevo y uno va aprendiendo cosas nuevas de cómo son estos niños.

Me hubiera gustado saber que venía con SD, yo no sé casi nada del SD. Ella no capta, no escribe, no aprende, no me explica nada.

Cuando la tuve, le dieron de alta a las 8 horas

Hay 2 nietos con retraso psicomotor y no hay seguimiento médico. No ha recibido estimulación porque apenas la voy a traer a Los Pipitos a lenguaje, pero a veces la estimulo en casa.

Familia No 13 Eliezer 5 años

Papá 36 años cuarto año

Madre 40 años

No sabía antes de nacer que el bebé venía con SD, nació sano pero luego me dijeron que nació con SD, yo no sabía que era el SD, pensé que no iba a caminar, ni a mover la cabeza, me imaginaba muchas cosas y no me explicaron nada en el hospital, solo sé que nació con SD por mi edad, eso me lo explicó la gente de mi casa, es la gente que me ha explicado lo poco que sé, que choca el espermatozoide con el óvulo.

Lo he llevado al pediatra y oftalmólogo, y ha recibido estimulación corporal y de lenguaje.

Familia No 14 Enmanuel 18 meses

Padre 38 años segundo año

Madre 39 años sexto grado

Al final del embarazo se movía poco, nació por cesárea y no me di cuenta por qué la cesárea, ni me dijeron nada, solo cuando nació lo ingresaron. En el hospital me dijeron solamente que lo llevara a Los Pipitos y que ahí me iban a decir que hacer.

Se siente normal tener un niño así en la vida, no me hubiera gustado saber desde antes que venía mi bebé con SD (en estos momentos se le explicó sobre el SD)

“Tengo la mente aturdida, no sabía nada del SD y solo creía que había que llevarlo al pediatra y que estos niños son retrasados, lo poco que se lo sé de los pipitos”.

Tengo un primo hermano y un sobrino con SD, solo le ha visto el pediatra (se le explica sobre la estimulación y la oportunidad de inserción social)

Comentario: Estos padres no sabían en su mayoría que era un riesgo la edad, se enfocó en explicarles la causa biológica y las teorías sobre el envejecimiento celular a la hora de presentar la no disyunción. Lo difícil con este grupo fue transmitir la información sobre la relación entre la edad y el SD y la posibilidad de repetir un bebé con SD con hijos previos y edad avanzada.

En algunos de estos casos se encontró un sentimiento de culpabilidad, ya que tenían la esperanza de tener más hijos.

-Experiencias del AG en padres separados o madres solteras

Familia No 7 Angélica 7 meses

Madre 17 años 6to grado, madre soltera

“No me explicaron nada sobre el SD y actualmente no sé nada, cuando fue dado de alta fui a Los Pipitos porque en el Centro de Salud me mandaron”

En este caso, se hizo una pausa en la entrevista, porque ella no lo está llevando a estimulación. El asesoramiento se realizó en medio ya que era necesario por lo que la niña es recién nacida.

A medida que se realizaban las preguntas, se le iba explicando. Es posible que la cultura de la entrevistada allá afectado la entrevista.

Se explicó sobre el SD, cariotipo y su importancia, importancia de la fisioterapia y seguimiento, etc.

Aun al final de la entrevista no respondía a preguntas sobre lo explicado en el proceso.

Familia No 8 Bernada 4 años

Madre 42 años, Profesora.

El padre de la niña me abandonó, en el USG me dijeron que venía con el SD. Al bebé lo ingresaron a neonato por asfixia y en su momento no asimilé lo crítico de tener un bebé SD y no lo quería ver.

No me explicaron nada sobre el SD, algunas cosas si me explicaron pero otras no. Fui observando el retraso en el desarrollo y crecimiento.

Ella es la consentida y la alegría del hogar.

Se le explica a la madre el porcentaje de las complicaciones, importancia de cariotipo.

Solo se le ha ingresado por problemas renales y por alergias.

Por 3 años ha recibido estimulación y actualmente está con los niños de 1er nivel de educación regular, la idea es estimularlo igual que los demás, yo doy 2do nivel.

Familia No 15 Herminia 10 años

Padre 49 años

Madre 43 años

Tuve muchos problemas maritales con mi esposo y le dio dengue embarazada, la niña no se me movía, nació con Síndrome de Down y la ingresaron y con problema cardiaco.

Me resigné y no me sentí mal, no encontraban como explicarme en el hospital y me mandaron a Los Pipitos y me han ayudado bastante con estimulación.

El papá nos abandonó porque nos dijo que él no era mongolo y eso me duele mucho hasta hoy, y sigo recibiendo maltrato de parte de él.

Todas las cosas que me han explicado, se me han escapado por los problemas que tengo en casa.

Un sobrino y un primo del padre de la niña, tienen retraso mental.

La bebé no tiene seguimiento médico, sigue recibiendo estimulación en Los Pipitos, esto le ha ayudado a ser independiente.

Ha sido valorado en La Mascota.

Familia No 4 Antony 4 años

Padre 24, madre 28

Padres separados

Mi parto fue raro, sin dolores, siento que me negaron información y a los 2 días solo me dijeron que nació moradito.

En el embarazo me habían dicho que venía con múltiples malformaciones y sentí que el mundo se me venía encima. Él estuvo ingresado en Neonatología mucho tiempo, me puse triste pero no deprimida.

Hasta hace un año le diagnosticaron SD, nunca he visto a mi hijo con un problema.

Fue valorado por un genetista, pero el seguimiento no se lo di.

Un familiar tiene SD (un hijo de su primo hermano), el niño padece de asma y lo han ingresado varias veces.

Están realizándole estimulación tanto en casa como en la escuela y trabajo según se lo indiquen

Le habla normal

Familia No 16 Félix 12 años

Madre 35 años Licenciada

Padre 35 años

Al momento del embarazo me enfrenté a problemas emocionales con mi esposo y su alcoholismo, en cuanto no más nació me dijeron que el bebé tenía SD, pasé deprimida por seis meses buscando respuestas con muchos doctores y no me orientaron nada en el hospital y me mandaron a Los Pipitos.

Tener un niño así, es como cuidar a 20 niños, estoy separada de mi esposo y cuando salimos a la calle él busca a su papá, dice que lo va ir a traer.

(La entrevistada sabe bastante sobre el SD)

No tiene seguimiento por pediatría y si recibió estimulación temprana, poco, pero recibió.

Comentario: En las entrevistadas, se observó un sentimiento de culpa, al descubrir esto se les trata de explicar que ellas no son las causantes del nacimiento de un hijo con SD. Lo difícil en estas entrevistas fue el tratar de quitar un poco este sentimiento, explicando que es algo al azar, como las edades extremas de ambos padres, el consumo de ácido fólico y otros factores desconocidos y de herencia.

Dado a la cultura machista y la ignorancia de los padres ha conllevado a la ruptura en estos casos.

Para una madre soltera es difícil cuidar un hijo con SD, llevarlo a terapia ya sea por la distancia, la falta de apoyo y la autoridad de los padres ausentes.

-Experiencias del AG cuando uno de los padres se afecta psicológicamente

Familia No 9 Elsa, 7 meses

Padre 50 años, Madre 17 años, Primaria completa

Al nacer el bebé dijeron que nació sano, y después me dijeron que iban a ingresarlo porque tenía SD, recuerdo que me desmayé y me puse mal. Me hubiera gustado saber que mi hijo venía con SD, no me dieron ninguna explicación sobre el tema.

En este momento de la entrevista se aprovecha para explicar que es el SD, cómo y por qué se da, sus complicaciones, interconsultas con diferentes especialidades, seguimiento médico y la importancia de realizarse el cariotipo. Se le explicó sobre la estimulación temprana y su seguimiento en Los Pipitos.

La madre tiene seguimiento por la especialidad de psicología por posible Síndrome Conversivo.

Familia No 26. María 5 años.

Padre 28 años, Madre 26 años primarios incompleta.

Todo mi embarazo fue normal, y cuando nació me dijo el médico que mi niño nació con SD, eso a mí me afectó profundamente a nivel psicológico, por un tiempo lloré mucho y me dificultó dormir por algún tiempo, me costó aceptarlo, no me explicaron que tenía que hacer ante tal situación, solo me dijeron que tenía que llevarlo a los pipitos, y fue aquí donde aprendí algo sobre la estimulación y sobre el SD.

Actualmente la bebe está siendo vista en la consulta externa por pediatría y aun siente que sabe poco sobre el SD, ella no fue vista por algún psicólogo y cree que pueda necesitarlo aun después de algún tiempo.

Comentarios: Con estos dos casos fue difícil el AG con la finalidad que yo esperaba, ya que la mitad de la entrevista me enfoqué en la patología que presentaban.

Se les explicó sobre el SD, al explicarle todo al respecto, mi temor era la reacción al descubrir que no había cura y peor aún el riesgo de repetirse un caso, así como las complicaciones.

La madre que está siendo vista por psicología tuvo una mejor respuesta al problema que la que no tiene seguimiento.

-Experiencias del AG en padres con buen nivel escolar

Familia No 6 Aura

Madre 31 años, Padre 38 años

Ambos bachilleres

“El bebé se me movió antes de tiempo, y todo mi embarazo fue malo, en el hospital no me dijeron que traía SD, me lo dieron y me lo llevé a la casa, lo volví a llevar al hospital y un médico me dijo que el bebé tenía SD. Me sentí triste y nadie me explicó nada, solo me mandaron a Los Pipitos, no me explicaron nada y aquí en Los Pipito, no he recibido capacitación sobre SD.

Lo han ingresado varias veces por neumonía, le da seguimiento una cardióloga pediatra y está recibiendo estimulación.

En actividades sociales y públicas se comporta normal y no hay rechazo de la sociedad.

Familia No 18 Adrián 10 años

Madre 33 años, universitaria

Padre 41 años

Tuve amenazas de aborto y un aborto antes de salir embarazada.

El parto fue atendido por un partero, y al nacer ahí no más me dijo que tenía SD, y casi me muero del susto y me desmayé y se retractó.

El médico me dijo: “Es mongolito” así no más y duramente, y no me explicó más nada.

Al comienzo es difícil, pero luego todo normal como cualquier hijo.

No le mandaron exámenes de laboratorio.

Mi mamá había criado a un bebé con SD

Tiene seguimiento por neuropsiquiatra, dermatólogo y pediatría.

Si recibió estimulación temprana.

Familia No 19 Izamara 6 años

Padre 35 años'

Madre 32 años

Tuve amenazas de aborto, y cuando nació fue considerado sano y todos esperábamos que el bebé fuera normal, y fue muy duro preguntarme ¿Por qué a mí?

Visité a varios especialistas (genetistas, cardiólogo, endocrinólogo)

A veces estar con mi hijo es duro, pero es lindo a la vez, y de repente salen con unas gracias que uno no se le esperan graciosos.

Para mi es mejor saber si mi bebé venía con SD, aunque hay que analizarlo mucho.

Sentí duro cuando me notificaron la noticia y me dieron explicación a grandes rasgos.

Le he dado estimulación temprana y no he hecho exámenes de cariotipo.

Familia No 20 Jangel 4 años

Padre 23 años

Madre 28

Cuando el niño nació, lo consideraron sano, luego me dijeron que tenía SD y que lo tenía que llevar a Los Pipitos

No tuve una reacción grave y yo me siento normal tener a mi hijo así, aunque siento que lo quiero más que a los demás.

No me dieron información en hospital, solo le mandaron pruebas de tiroides y yo lo único que sé del SD es que es hereditario.

Actualmente tiene seguimiento por pediatría y le doy estimulación temprana en Los Pipitos.

Comentario: Este grupo fue el más sencillo de abordar, ya que me encontré con padres bien informados sobre el tema, que comprendían con facilidad la explicación.

Fueron respetuosos con la información brindada, se encontró con padres con buen nivel económico que tenían alguna experiencia fuera del país, y esto facilitó la recopilación de información.

### **Aplicación de las estrategias para el personal de salud.**

Educar sobre el origen del síndrome de Down, factores de riesgo y sus complicaciones.

Educar sobre la importancia de la realización del Cariotipo.

Transferir a la especialidad de fisiatría para recibir estimulación temprana en el hospital local.

Gestionar sobre la realización de los exámenes de cariotipo.

Seguimiento por las distintas especialidades y sub especialidades en hospitales nacionales necesarias para cada caso.

Gestión de Interconsulta con la especialidad de pediatría en el hospital local.

Remisión de madres a psicología para su seguimiento y apoyo.

Educar sobre la importancia de la inserción social.

Sugerí al personal técnico Los Pipitos:

- Medir coeficiente intelectual o habilidades diferentes.
- Realizar actividades recreativas con mayor frecuencia con el fin de ayudar con la inserción social.

- Brindar terapia de lenguaje a los niños transferidos.
- Realizar campañas locales sobre la educación inclusiva.
- Capacitación al personal técnico los pipitos Jinotega para un mejor manejo y aporte al tema del SD.

## **ESTRATEGIAS**

Con la realización de este trabajo nos dimos a la tarea de diseñar estrategias para promover acciones de salud, preventivas y de docencia sobre el SD.

Actividades de promoción de salud dirigidas a las madres en edad fértil activas en Los Pipitos, así como a sus familias a través de talleres de capacitación en el centro Los Pipitos abordando temas de forma general y con palabras sencillas en 2 Sesiones como:

- a) Origen antropológico del SD.
- b) Biología celular sobre las divisiones celulares.
- c) Expresividades fenotípicas del resultado de unión espermatozoide y óvulos.
- d) Errores de no disyunción. Como se da?
- e) Complicaciones del SD.
- f) Genes relacionados con el Alzheimer y sus expectativas de vida.
- g) Tratamiento paliativos y de estimulación cognitivo en algunos casos.
- h) La importancia de realizarse cariotipo.
- i) Plan de seguimiento médico en todos los niños con SD.
- j) La importancia de realizar coeficiente intelectual, seguimiento médico genético
- k) Interconsultas con las distintas especialidades a diferentes etapas de la vida
- l) Vacunas y la inserción social.
- m) Valoración psicológica a los padres de familias.
- n) Hoja informativa con conocimiento básico sobre el SD.
- o) Preguntas y respuestas.

Se utilizó en una ocasión los medios de difusión masivo local, como lo es la radio base municipal (Monumental) donde pudimos divulgar aspectos de interés relacionados con el tema y aclarar las dudas sobre determinados tópicos.

Se realizó además AG individual haciendo hincapié sobre la importancia de exámenes especiales (cariotipo, marcadores moleculares, Fish, etc) para conocer riesgos de recurrencias.

### **PROYECCION ESTRATEGICA.**

En función de la estrategia de AG aplicada con la IAP esperamos lograr, una vez completado el ciclo completo que:

Padres con información amplia sobre el tema, tomando mejores decisiones en la salud de sus hijos, duplicando la información obtenida.

Realización del examen cariotipo para determinar si es de herencia o no el SD.

Niños con un mejor desarrollo sicomotor gracias a la intervención de fisiatría.

Facilidad para los padres al realizar el examen de cariotipo.

Niños atendidos periódicamente según cronograma propuesto para los niños con SD en las distintas especialidades a nivel local y nacional.

Madres apoyadas en la especialidad de psicología, esperando una madre más sana para brindar cuidado al bebé con SD.

Niños insertados en la sociedad desempeñando labores cotidianas y según sus capacidades.

Personal técnico los pipitos actualizados y multiplicando información veraz y confiable.

Realizar dinámicas de grupo sobre el tema u organizar grupos familiares que expresen sus emociones, conocimientos y compartan experiencias que puedan beneficiar a nuevos matrimonios con hijos SD.

Población jinotegana, oyentes de medios radiales familiarizados con el tema.

Padres acudiendo a la realización de pruebas genéticas que arrojen riesgo de recurrencia.

### **3.4.2 Resultados de la aplicación de la estrategia de asesoramiento genético.**

En la proyección estratégica que se expresó en el acápite anterior, puede observarse ahora en los resultados alcanzados hasta el momento, que no todas las proyecciones pudieron alcanzarse, pues muchas requieren de recursos materiales, infraestructura e intersectorialidad.

No obstante considerando los procesos realizados en la IAP que se resumen en el empleo de una hoja informativa (anexo 8), confeccionada sobre el SD, que fue entregada a todas las familias con SD y también usada con fines docentes, en la cual aparecen una serie de aspectos de interés sobre la enfermedad para las familias con similar problema de salud.

Se realizaron talleres de capacitación de forma colectiva, con 25 familias que tenían en común, escaso conocimiento sobre el tema. Esto siguiendo el esquema anexado en este documento. Dentro del cual se impartieron 5 temas de contenido teórico, para resolver las necesidades cognitivas de los padres, y educación relacionado con la atención de estos niños, los mismos fueron impartidos, con un lenguaje claro, sencillo, para llegar a todo el auditorio, los diferentes tópicos tratados en cada tema aparecen en el anexo 9.

SE emplearon los medios audiovisuales utilizados en el taller,( anexo 10), donde se confeccionaron 15 láminas o recuadros, en poster y también en Power Point, usadas en presentaciones digitales, las cuales versan sobre:

- Una fotografía con un cariotipo de trisomía 21 libre
- Un gráfico de pastel con la proporción de los diferentes tipos de retardo mental en personas con SD.
- Una tabla que muestra a las edades que los niños con SD alcanzan los diferentes hitos del desarrollo.
- Una tabla con los tipos de cardiopatías congénitas más frecuentes
- Tablas con otros problemas médicos y sus frecuencias
- Gráfico que muestra la frecuencia de SD en población según edad materna.
- Una guía de actividades preventivas para el niño con SD

- Frecuencia de anomalías oculares.
- Fotografías mostrando fenotipo característico.
- Gráfico que muestra como ocurre el mecanismo del SD por translocación.

Todo lo anterior permitió que hasta el momento se alcanzaron los siguientes resultados en la IAP

Al brindar educación sobre todo lo implicado con el SD se obtuvo que los padres al poseer mayor información, estos tienen la habilidad y conocimiento de toma de decisiones en salud más certera.

Se obtuvo un mayor número de pacientes recibiendo estimulación temprana.

Todos los padres llevan a sus hijos independientemente de la edad a estimulación temprana y de lenguaje a las instalaciones de los Pipitos.

Padres interesados en la realización pronta del cariotipo para conocer pronóstico y riesgo de recurrencias. (los padres se desaniman al saber que no hay manera de realizar este examen en el país)

Padres que acuden interesados a las distintas especialidades y sub especialidades cumpliendo así el cronograma de chequeo recomendado durante el AG. Con mayor frecuencia se visita al pediatra seguido de la especialidad de cardiología y endocrinología.

Las actividades recreativas que realizan los pipitos considero que poco ayudan a la inserción social, ya que son actividades entre las mismas familias.

El área de psicología de los Pipitos realiza distintas funciones, obviando la importancia del acompañamiento de las madres con algún trastorno de la personalidad detectada en el AG.

### **3.5 Análisis de los Resultados de la etapa 5. Satisfacción con la estrategia de AG diseñada y aplicada y evolución de los conocimientos adquiridos por los padres de familia sobre el SD**

#### **3.5.1 Análisis de satisfacción con el servicio de AG brindado y la efectividad lograda en la modificación de situaciones, a corto plazo.**

En las tablas de la 28 a la 30, se muestran los resultados del análisis de eficacia relacionado con los criterios emitidos por los padres, después de aplicada la estrategia de asesoramiento genético, respecto a la satisfacción con el asesoramiento genético y las soluciones alcanzadas, con dos

sesiones de consejería individual por familia y una sesión colectiva y considerando la guía de instrumento para evaluar efectividad del asesoramiento genético impartido.

En las tablas 28 se aprecia que la mayoría considera que las sesiones de AG fueron beneficiosas. La tabla 34 se descubre que el 87.5% de los padres consideran que el asesor fue respetuoso y en la tabla 35 que al 56.2% le brindaron opción de estudio y de apoyo.

J. Morris y Km Laurence en 1976 demostraron que en un total de 160 parejas que, entre 1967 y 1974, habían tenido el asesoramiento genético a causa de malformaciones del tubo neural en un embarazo anterior, más tarde fueron entrevistadas en sus hogares para evaluar la eficacia de la consejería, encontrándose que fue beneficiosa, y que ha aumentado la necesidad de Asesoramiento Genético en los últimos años. (42)

Aunque los padres encuestados son de diversos niveles de escolaridad y edades la importancia y necesidad de saber transmitir una información siempre es delicada, hay que saber conversar para no hacer sufrir aún más a las familia sino llevando como objetivo la tranquilidad y sentirse apoyado.

**Tabla 28 Opinión sobre AG recibido**

	N	%
<b>¿Cómo considera que la atención en el servicio de genética para usted y sus familiares...?</b>		
<b>Ha sido beneficiosa</b>	25	78.1%
<b>Ha sido perjudicial</b>	0	0%
<b>No ha provocado ningún cambio en la vida de ustedes</b>	7	21.9%
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

**Tabla 29. Opinión sobre manejo de la información**

	N	%
<b>¿Cree usted que el manejo de la información por parte del médico atendió...?</b>		
<b>Ha sido respetuosa</b>	28	87.5%
<b>Ha sido informal</b>	2	6.2%
<b>Ha sido muy adecuada y estricta</b>	2	6.2%
<b>Ha sido irrespetuosa</b>	0	
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

**Tabla 30 Calidad de la información brindada**

<b>Sobre la situación médica que se les ha dado ahora...</b>		
	Sí	No
<b>Solamente le informaron el problema</b>	22	10
<b>Le informaron y le dieron algunas opciones de estudio</b>	18	14
<b>Le informaron y le dieron algunas opciones de tratamiento</b>	12	20
<b>Le informaron y le dieron algunas opciones de ayuda</b>	18	14
<b>Le informaron y le presionaron para que actuara de alguna manera especial</b>	0	32
<b>Respetaron sus opiniones y deseos</b>	32	0
<b>Fueron indiferentes</b>	0	32
<b>Rechazo al servicio</b>	0	32
<b>Tiene quejas del médico o equipo que lo atendió</b>	1	31
<b>Agradece el servicio que le prestaron</b>	32	0

Fuente: Primaria

Para el aspecto del intercambio realizado con otros servicios fuera del sistema de salud, la tabla 31 muestra que la mayoría considera que recibió orientación sobre las posibilidades educativas, y de

inserción social; con 22 de los 32 padres, en el caso de las ayudas para conducta en lugares públicos y recreación se mantiene algunas insatisfacciones, en 17 padres de familias con niños con SD, y 15 consideran que se vieron ayudadas.

Considero que aún falta mucho en el sector salud, el asumir el compromiso sobre la orientación educativa, y otros factores públicos a los padres, ya que en estos momentos casi todo recae en la asociación los pipitos, debería de ser más bien un apoyo al MINSA y no salida a situaciones sin resolver, ya que muchos padres sienten una sensación de abandono de parte del ministerio acompañado de incertidumbre de su situación.

El 100 % de las familias desean mantener contacto y recibir seguimiento genético.

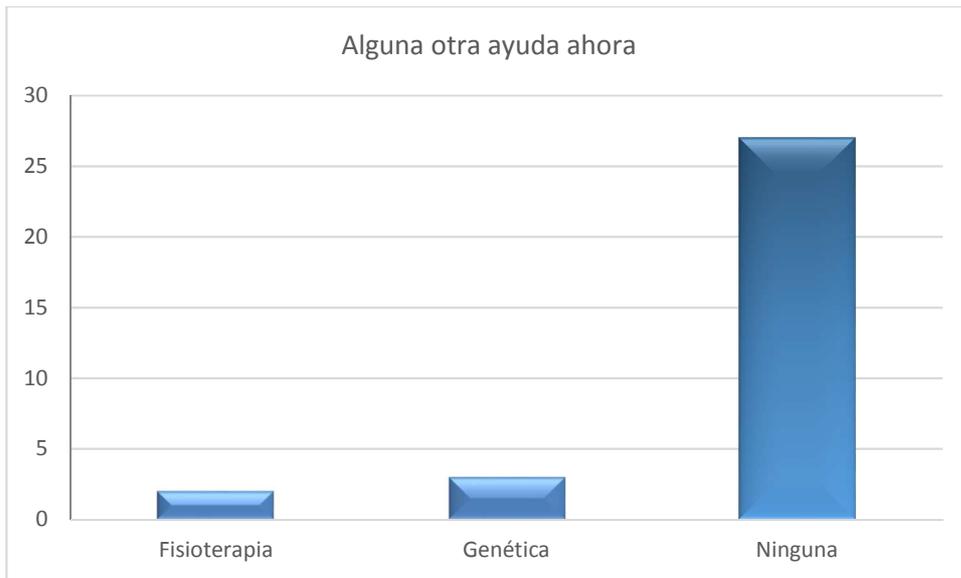
Tabla 31 Intercambio conseguido fuera del sistema de salud

<b>Intercambio realizado con otros servicios fuera del sistema de salud</b>	<b>Sí</b>	<b>No</b>
<b>¿Recibió ahora orientación sobre las posibilidades educativas? ¿Recibió ayuda?</b>	22	10
<b>¿Recibió ahora orientación sobre las de inserción social? ¿Recibió ayuda?</b>	22	10
<b>¿Recibió ahora orientación sobre la conducta en lugares públicos y de recreación? ¿Recibió ayuda?</b>	15	17
<b>¿Desea en otro momento mantener contacto y darle seguimiento genético?</b>	32	0

Fuente: Primaria

En la grafico 6 se resumen las ayudas ofrecidas con la estrategia de AG, indicada dentro de la IAP, que garantizó un nivel de atención de fisioterapia y genética, pero en la mayoría de los casos, no pudo dar solución a otros tipos de problemas.

Grafico 6



Considerando en general que tuvo una retroalimentación positiva al intercambiar experiencias de los padres que han tenido una experiencia cercana al tener hijos con SD, y el poder transmitir la información alcanzada a otros padres de familias.

Pero falta mucha ayuda en el ámbito social, tanto en los PIPITOS como en el MINSa debería de existir trabajadoras sociales enfocados en este asunto de ayudar a las familias en la inserción social, vigilar la asistencia a centros educativos y las asistencias a su fisioterapia y estimulación, porque así mas adelante estos niños tendrían la posibilidad de tener una vida casi normal y esta experiencia serviría de estímulo y ayuda a situaciones similares.

### **3.5.2 Análisis de la modificación de conocimientos sobre el SD, alcanzada por los padres de familia después de la estrategia de AG. Comparación de los resultados antes y después de aplicada.**

Respecto al conocimiento de la enfermedad, sus causas, mecanismos de producción, forma de confirmarla, y de prevenirla entre otras, las tablas de la 32 a la 37 muestran los resultados alcanzados en las respuestas a las preguntas del cuestionario aplicado, antes y después de aplicar la estrategia de AG, a los 32 padres de niños con SD.

En la tabla 32 previo al AG se descubre que un 96.8% refiere que el SD no es hereditario y sobre si se volverá a repetirse el SD el estudio arroja que un 62.5% dicen que las posibilidades son pequeñas (tabla 39).

Posterior al AG se obtuvo que un 34,3% respondieron que el SD era hereditario este cambio se debió que al realizar el AG se le explicó a los familiares que había ciertas circunstancias en las que el cromosoma portaba cierta translocación, que si se descubría era posible que se heredara el SD, por lo que también se modificó el resultado sobre si se volvería a repetir el SD mostrando que un 31.2% dicen que la posibilidades son ahora muy pequeñas.

Observándose notoriamente las diferencias de los resultados antes y después del AG, contando su participación activa de las familias para obtener dichas comparaciones.

**Tabla 32. Carácter del SD.**

<b>Es una enfermedad heredita</b>	<b>ANTES</b>	<b>%</b>
<b>Si</b>	<b>1</b>	<b>3.1%</b>
<b>No</b>	<b>31</b>	<b>96.9</b>
<b>Total</b>	<b>32</b>	<b>100%</b>

<b>Es una enfermedad heredita</b>	<b>DESPUES</b>	<b>%</b>
<b>Sí</b>	<b>11</b>	<b>34.3%</b>
<b>No</b>	<b>21</b>	<b>65.6%</b>
<b>Total</b>	<b>32</b>	<b>100%</b>

Fuente: Primaria

**Tabla 33. Riesgo de recurrencia SD antes y después de la consejería:**

<b>Las posibilidades de que se repita el problema son...</b>	<b>ANTES</b>	<b>%</b>
<b>Grandes</b>	<b>0</b>	<b>-</b>
<b>Pequeñas</b>	<b>20</b>	<b>62.5%</b>

<b>Pequeñas, pero mayores que entre las personas de la pobla</b>	<b>0</b>	<b>-</b>
<b>Ninguna</b>	<b>6</b>	<b>18.75%</b>
<b>Muy pequeñas</b>	<b>6</b>	<b>18.75%</b>
<b>Otra situación</b>	<b>0</b>	<b>-</b>
<b>Total</b>	<b>32</b>	<b>100%</b>

<b>Las posibilidades de que se repita el problema son...</b>	<b>DESPUES</b>	<b>%</b>
<b>Grandes</b>	<b>6</b>	<b>18.75%</b>
<b>Pequeñas</b>	<b>7</b>	<b>21.8%</b>
<b>Pequeñas, pero mayores que entre las personas de la pobla</b>	<b>3</b>	<b>9.6%</b>
<b>Ninguna</b>	<b>6</b>	<b>18.75</b>
<b>Muy pequeñas</b>	<b>10</b>	<b>31.25%</b>
<b>Otra situación</b>	<b>0</b>	<b>-</b>
<b>Total</b>	<b>32</b>	<b>100%</b>

**Fuente: Primaria**

En un estudio sobre Sicklemia y el asesoramiento genético se obtuvo que la transmisión de información general recibidas por personas que han tenido AG, tiene un impacto relevante en la identificación preconcepcional de parejas de alto riesgo y favorece una conducta reproductiva informada ya que un 93.1% recomendaría a sus familiares y amigos que asistan a un servicio de AG si tienen un embarazo en curso o planean tener un nuevo hijo. (44) (Dra. no he encontrado un estudio que se relaciones con el estudio)

Al comparar dicho estudio con el presente podemos observar que el AG es de mucha importancia no solamente para transmitir la información sino para medir el impacto de la información y modificar los conceptos previamente obtenidos por los afectados.

Sobre las causas de SD, hay que referir que en la tabla 34 antes de la estrategia del AG, no había una idea clara sobre la causa, ahora algunos, aunque pocos refieren que se debe a edad avanzada de la madre y ya un grupo importante, reconoce la relación con el resultado el cariotipo.

**Tabla 34. Causas del SD**

<b>¿Por qué surge la enfermedad en su fami ANTES</b>		<b>%</b>
<b>Exposición a factores ambientales</b>	0	-
<b>Genes que transmiten</b>	0	-
<b>Cromosomas anormales</b>	2	6.2%
<b>Coincidencias que ocurren</b>	28	87.5%
<b>Casualidad</b>	0	-
<b>Accidentes antes y durante el parto</b>	0	-
<b>Edad avanzada de la madre</b>	2	6.2%
<b>Total</b>	32	100%

<b>¿Por qué surge la enfermedad en su familia?</b>	<b>DESPUES</b>	<b>%</b>
<b>Exposición a factores ambientales</b>	3	9.3%
<b>Genes que lo transmiten</b>	12	37.5%
<b>Cromosomas anormales</b>	0	-
<b>Coincidencias que ocurren</b>	3	9.3%
<b>Casualidad</b>	4	12.5%
<b>Accidentes antes y durante el parto</b>	0	-
<b>Edad avanzada de la madre</b>	3	9.3%
<b>Depende del resultado del cariotipo</b>	7	21.9%
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

Respecto a reconocer las personas en riesgo también se experimentó una mejoría (tabla 35), pues antes del AG, la mayoría respondió que otros familiares en mayor proporción, mientras que después del AG, la mayoría respondió que nadie, como realmente se espera en las causas de SD más frecuentes, que es la trisomía libre y ninguno responde que otros familiares.

Muchos factores influyeron en este resultado, sobre todo en nivel sociocultural, la gran mayoría comprendió que las edades es un factor importante, pero realmente cualquiera se encuentra en riesgo, sobre todo los familiares con SD de primera línea.

**Tabla 35. Existencia de riesgo entre los familiares**

<b>¿Quiénes tienen riesgo en su familia ANTES</b>		<b>%</b>
<b>Sus hijos</b>	3	9.3%
<b>Sus hermanos</b>	1	3.1%
<b>Sus sobrinos</b>	0	-
<b>Cualquier familiar</b>	2	6.2%
<b>Nadie</b>	1	3.1%
<b>Otros</b>	25	78.2%
<b>Total</b>	32	100%

<b>¿Quiénes tienen riesgo en su familia?</b>	<b>DESPUES</b>	<b>%</b>
<b>Sus hijos</b>	4	12.5%
<b>Sus hermanos</b>	0	-
<b>Sus sobrinos</b>	3	9.4%
<b>Cualquier familiar</b>	10	31.2
<b>Nadie</b>	15	46.9
<b>Otros</b>	0	-
<b>Total</b>	32	100%

FUENTE: PRIMARIA

Indagando sobre la manera o la forma de prevenir el síndrome, previo al AG, nos encontramos en la tabla 36 que en un 34.3% refiere que la mejor forma es no tener hijos cuando se tiene más de 35 años, posterior al AG refiere un 43.8% que es a través del diagnóstico prenatal como una de las maneras de prevenir el SD y con un 43.8% no tener hijos con más de 35 años.

Aquí se puede apreciar que al menos en el aspecto de la edad, cambia la percepción sobre la esta, pero esto después del AG. Este ayudo en mucho a la comprensión de las formas de prevenir el SD,

pero es importante el seguimiento y reforzamiento de la información recibida porque si nos fijamos también el 43.8% continua pensando que se debe evitar los partos después de los 35 años

**Tabla 36. Formas de prevención de SD.**

Forma de prevenir la enfermedad	ANTES	%
Diagnóstico prenatal	5	18.8%
Evitar contacto con sustancias químicas y medicamentos en el embarazo	0	0%
Evitar hábitos tóxicos en el embarazo	0	0%
No tener más hijos	5	15.6%
Evitar los partos después de los 35 años	11	34.4%
No sabe	10	31.3%
<b>Total</b>	<b>32</b>	<b>100%</b>

Forma de prevenir la enfermedad	DESPUES	%
Diagnóstico prenatal	14	43.8%
Evitar contacto con sustancias químicas y medicamentos en el embarazo	0	0%
Evitar hábitos tóxicos en el embarazo	0	0%
No tener más hijos	2	5.2%
Evitar los partos después de los 35 años	14	43.8%
<b>Total</b>	<b>32</b>	<b>100%</b>

Fuente: Primaria

Los extremos de las edades en etapa reproductiva son los más afectados y esta comparación con nuestro estudio lo muestro a referencia por la importancia de no tener hijos a una edad mayor a los 35 años.

Acerca de confirmar la enfermedad en el presente estudio se obtuvo en la tabla 37 antes del AG que un 84.35% no sabía cómo confirmar la enfermedad, en un estudio se reporta que en un análisis de 257 casos que es importante hacer estudios citogenéticos en todos los casos, sin excepciones, en que propone el diagnóstico del SD, por ser la única forma de confirmarla y si porta una translocación puesto que el riesgo de recurrencia es muy diferente, también es muy importante el estudio citogenético en el caso de tener dudas sobre el diagnóstico. (45)

Posterior a la aplicación del AG se muestra un resultado diferente al obtenido anteriormente, en el cual se obtiene que un 78.1% de las familias entrevistadas refieren que el único medio de confirmar el diagnóstico es por cariotipo.

Tabla 37. Métodos de confirmación del SD

<b>Forma de confirmar la enfermedad</b>	<b>ANTES</b>	<b>%</b>
<b>No hay</b>	0	-
<b>Examen de sangre</b>	1	3.1%
<b>Examen de orina</b>	0	-
<b>Cariotipo</b>	4	12.5%
<b>No sabe</b>	27	84.4%
<b>Total</b>	32	100%
<b>Forma de confirmar la enfermedad</b>	<b>DESPUES</b>	
<b>No hay</b>	3	9.3%
<b>Examen de sangre</b>	0	-
<b>Examen de orina</b>	0	-
<b>Cariotipo</b>	25	78.1%
<b>No sabe</b>	4	12.5%
<b>Total</b>	32	100%

Fuente: Primaria

## **Conclusiones:**

- La estrategia de asesoramiento genético diseñada y aplicada, a familias con hijos diagnosticados con síndrome de Down, siguió las recomendaciones establecidas internacionalmente en los pasos básicos del asesoramiento genético y fue una experiencia inicial en el país y en el contexto de Jinotega, para el desarrollo de la experiencia de la consejería genética en enfermedades y desórdenes genéticos y hereditarios, para contribuir a mejorar la calidad de vida de estas personas.
- Al involucrar en la investigación a las familias de los niños con síndrome de Down a las cuales se les aplicó la estrategia de asesoramiento genético diseñada en la misma, pudo conseguirse un mejor acercamiento a sus necesidades cognoscitivas. Como resultado de ello, los padres pudieron conocer aspectos referentes al origen de la enfermedad; necesidad cognoscitiva sentida; ya que la mayoría de las familias encuestadas no recibieron explicación médica sobre el SD, este conocimiento mejoró después de la aplicación de la estrategia diseñada. Del mismo modo ocurrió en varias de las temáticas abordadas, con diferencias en la mejoría experimentada, en relación con la complejidad del conocimiento a comprender en cada área temática, y de otras variables como el nivel escolar.
- Las necesidades de salud de estas familias se expresan por el bajo porcentaje que había recibido la opción de realizarse cariotipo, de asistir a consultas de otras especialidades o recibir atención preconcepcional o psicológica. Después de la aplicación de la estrategia de asesoramiento genético pudieron solucionarse algunos problemas, como la remisión a otras especialidades médicas, y estomatológicas, pero quedan pendiente otras, como la realización del cariotipo a la mayoría de los pacientes, lo que es fundamental para la evaluación del riesgo de recurrencia en las familias.
- La satisfacción inicial con el AG muestra que éste tuvo importancia para transmitir y recibir información, modificar conceptos previos erróneos, y resolver algunos problemas de salud, más otros quedaron fuera de las posibilidades de la investigación, así mismo ocurrió con aspectos relacionados con la incorporación y conducta social que presentan brechas que deberán resolverse.
- Este estudio contribuirá en el campo de la salud pública, beneficiando a los padres de hijos con SD al brindarles información y llevarles a acciones inmediatas, y aportar nuevos

Enfoques sobre las dimensiones emocionales que conlleva una mala información brindada por parte del personal de salud a familias afectadas.

- Al definir núcleos centrales de conocimiento en las áreas consideradas por investigadores e investigados como claves para la calidad de vida de las personas y familias con SD, así como delimitar su alcance en el contexto de esta investigación, definir sus límites y las acciones a desarrollar para alcanzarlas, cuáles eran las personas de la comunidad, de los servicios de salud y de las familias, a las que en cada caso estaban dirigidas, se dio un importante logro que puede ser aprovechado por el sistema de salud, las organizaciones y líderes comunitarios y las propias familias con similar situación de salud, para ponerlas en función del mejoramiento de la atención de estas personas.
- El nivel de satisfacción inicial de los padres de niños con síndrome de Down con la estrategia empleada en la asesoría genética es aceptable y se reconocen brechas que quedan fuera de las posibilidades de los investigadores pero que deberían ser atendidos por el sistema de salud y otras organizaciones sociales. La experiencia fue beneficiosa, según los padres, gracias al respeto y a la orientación recibida, especialmente al haber servido de puente a aquellos que necesitaban de consultas especializadas, según necesidades inmediatas.

## **Recomendaciones**

- Divulgar el Asesoramiento Genético y su importancia, primeramente en el gremio médico y luego en la población en general con el fin de ayudar a la población que demanda el servicio.
- Adiestrar a los trabajadores de la salud involucrados para brindar un buen servicio al momento de recibir un bebé con Síndrome de Down, y garantizar la atención multidisciplinaria de los mismos.
- Elaborar guías o normativas que ayuden a abordar y tratar estas eventualidades.
- Realizar campañas de educación popular sistemáticas, con vocabulario sencillo, que ayude al conocimiento general de la población y a la inserción social de las personas y las familias afectadas.
- Reforzar la interrelación entre el binomio médico-psicólogo para mejorar el seguimiento y la evolución del desarrollo de estas personas junto a la estimulación temprana, así como para estudiar con mayor detalle aspectos psicológicos tanto de los padres como de los niños en cuestión.

## Bibliografía

1. EMERY AEH: The prevention of genetic disease in the population. *Int J Environ Studies*, 1979, 3:37-41.
2. KIMBERLING WJ: computers and gene localization, in perspectives in cytogenetic: the next decade, edited by Wright sw, Crandall bf, boyer l, Springfield, Ill., Thomas, 1972, pp 131-147
3. SHARP EA, LYNCH HT, FRIDEN F: A computer-based system of coding for genetic studies of large kindreds (abstr.). *Am J Hum Genet*, (1970) 22:21a.
4. MCKUSICK VA (1979) Family-oriented follow-up. *J Chronic Dis* 22:1-7.
5. SMITH C, HOLLOWAY S, EMERY AEH: Individuals at risk in families with genetic disease. *J Med Genet*, 1971 8:453-469.
6. SITIO GENETIC ALLIANCE [Internet]. [Cited 2010 Oct 29]. [Citado oct. 2010]. Available from: <http://www.geneticalliance.org/> . Disponible en: <http://www.geneticalliance.org/> .
7. HODGSON JM ET AL. ^ HODGSON JM ET AL. "Testing Times, Challenging Choices": An Australian Study of Prenatal Genetic Counseling. "Tiempos de prueba, opciones desafiantes": UN estudio australiano de Consejo Genético Prenatal. *J Genet Counsel*, (2010) 19:22-37.
8. EL-SOBKY E, S. ELSAYED el síndrome de Down en Egipto *Egipto J Med. Hum Genet*. 2004; 5:67-78.
9. MENDES BAIGES, bioética y derecho, editorial UOC, 2007, pag 159
10. EJ GLASSON, SG SULLIVAN, R HUSSAIN, BA PETTERSON, PD Montgomery, AH Bittles, Article first published online: 11 NOV 2002, DOI: 10.1034/j.1399-0004.2002.620506.
11. DROTAR Y COL, the Adaptation of Parents to the Birth of an Infant with a Congenital Malformation: A Hypothetical Model, the American Academy of Pediatrics, 1975.
12. "Definitions of Genetic Testing" .Definitions of Genetic Testing (Jorge Siqueiros and Bárbara Guimarães) EuroGentest Network of Excellence Project. Retrieved. (2008)
13. DOLAN SM. Prenatal Genetic Testing. Pruebas genéticas prenatales., *Pedriatic Ann*, 38(8): 426:430 *Pediatric* 2009, Ann 38(8):426:430.
14. <http://www.nysgeneticcounselors.org/history.php>. Una Historia Oral de la Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos y una perspectiva histórica *J Genet*

- Couns. *J Genet Couns y Rollnick B.* 1997 September; 6(3): 315-336 and Rollnick B. the National Society of Genetic Counselors: An Historical Perspective. 1997 Septiembre, 6 (3): 315-336.
15. LeBard SE, et al. Síndrome Antley-Bixler: reporte de un caso y discusión. *Paediatr Anaesth.* 1998; 8: 89-91.
  16. Departamento de Biología de la Universidad McGill, de Montreal y el Hospital de Niños de Montreal, 2011
  17. KRUSH AJ, SHARP EA, LYNCH HT, FRIDEN F (A computer-based system of coding for genetic studies of large kindreds (abstr.). *Am J Hum, Genet* (1970) 22:21a.
  18. McKusICK VA: Family-oriented follow-up. *J Chronic Dis*, 1969, 22:1-7.
  19. SMITH C, HOLLOWAY S, EMERY AEH: Individuals at risk in families with genetic disease. *J Med Genet*, (1971)8:453-469.
  20. BERGSMAN D: Birth Defects Atlas and Compendium. Baltimore, Williams & Wilkins, 1973
  21. GELLIS SS, FEINGOLD M: Atlas of Mental Retardation Syndromes. U.S. Department of Health, Education, and Welfare, Washington, D.C., Government Printing Office, (eds) (1968)
  22. GORLIN RJ, PINBORG JJ: Syndromes of the Head and Neck, 2d Ed. New York, McGraw-Hill, (1971)
  23. HOLMES LB, MOSER HW, HALLDORSEN S, MACK C, PANT SS, MATZILEVICH B: Mental Retardation: An Atlas of Diseases with Associated Physical Abnormalities. New York, Macmillan, (1972)
  24. SMITH DW: Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia, Saunders, 1970.
  25. SLY WS: What is genetic counseling? *Birth Defects: Orig Art Ser*, 1973, 9(4):5-18.
  26. CLOW CL, FRASER FC, LABERGE C, SCRIVER CR: On the application of knowledge to the patient with genetic disease. *Prog Med Genet*, (1973) 9:159-213.
  27. ROSENSTOCK IM: Why people use health services. *Milbank Mem Fund Q*, 1966 44:94-127.
  28. BRYANT, L. D., MURRAY, J., GREEN, J. M., HEWISON, J., SEHMI, I., & ELLIS, A. (2001). Descriptive information about Down syndrome: A content analysis of serum screening leaflets. *Prenatal Diagnosis*, 21, 1057–1063.

29. COOLEY, W. C. Supporting the family of the newborn with Down syndrome. *Comprehensive Therapy*, 19(3), 111–115. Davidson, M. A. Primary care for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatric Clinics of North America*, (2008). 55(5), 1099–1111.
30. BROWN, R., TAYLOR, J., & MATTHEWS, B. Quality of life—ageing and Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, (2001). 6 (3), 111–116.
31. DRA. CARMEN ARTELA, Cuba, Análisis clínico y citogenético de 257 casos co SD. 1991
32. KESSLER, S.; KESSLER, H. Desarrollos psicológicos en el campo del asesoramiento genético. *Labor Hospitalaria*, 1990 218:304-308.
33. LACADENA, J.R. La naturaleza genética del hombre: Consideraciones en torno al aborto. *Cuenta y Razón (Madrid)*, 1983 10:39-59
34. LACADENA, J.R. Una lectura genética de la sentencia del Tribunal Constitucional sobre el aborto. *Jano. Medicina y Humanidades* 1985 (Barcelona), XXIX, núm. 665-H: 1557-1567.
35. Lucía Torres g, eulalia maia c. Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de Síndrome de Down. *Rev. chil. pediatr.* v.80 n.1 Santiago feb. 2009
36. Lizbeth González-Herrera, Doris Pinto-Escalante, José M. Ceballos-Quintal. Prevalencia de mosaicos en 100 individuos con diagnóstico de Síndrome de Down. *Rev Biomed* 1998; 9:214-222.
37. Lourdes huiracocha t.1, carlos a. almeida d.2, karina huiracocha t.3, andrea arteaga h.2, jorge, a arteaga h.4, paulina barahona h.2, juan e quezada h. explorando los sentimientos de los padres, la familia y la sociedad a las personas con síndrome de down: estudio observacional maskana, vol. 4, no. 2, 2013
38. Shapiro BL. The environmental basis of the Down síndrome phenotype. *Dev Med Child Neurol* 1994; 36:84.
39. Sunelaitis RC, Arruda DC, Marcon SS. Un repercussão de um Diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar: Perspectiva da Mae. *Acta Paul Enferm.* 2007; 20 (3): 264-71.
40. Brian Skotko, Ricardo Canal, Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down, *Revista Síndrome de Down* 21: 54-71, 2004.

41. Lic. Carlos I. Viñas Portilla, Lic. Viviana Vega Conejo, Dra. Tatiana Zaldívar Vaillant, Dra. Haydeé Rodríguez Guas y Dra. Aracely Lantigua Cruz, Síndrome de Down. A propósito de 2 familias portadoras de translocación 14;21, Rev Cubana Pediatr v.71 n.1 Ciudad de la Habana ene.-mar. 1999
42. J. Morris y KM LAURENCE, La efectividad de Consejo Genético para malformaciones del tubo neural, Artículo publicado por primera vez en línea: 12 NOV 2008, DOI: 10.1111 / j.1469-8749.1976.tb04298
43. Martín Ruiz, Marcos R; Casas Buchillón, Jorge. Conocimientos sobre sicklellmia y riesgo genético en portadoras sanasa que habian recibido asesoramiento genetico. Rev. habanera cienc. méd;5(4), 2006. Tab
44. Carmen Astete A.1 ; Ronald Youlton R. 1 ; Silvia Castillo T.1 Cecilia Be R.2 ; Vera Daher N, Analisis clinico y citogenetico en 257 casos de sindrome de Down, Rev. Chil. Pediatr. 62 (2); 99-102,1991
45. Darling Urbina, Ivania Gomez, Frank Caina, Juan Almendares. Nacimiento de niños con síndrome de down en el hospital regional de Matagalpa, studio retrospective de 10 años, 2001- 2010

## ANEXOS

### ANEXO I

#### Consentimiento informado

NOMBRE Y APELLIDO	LUGAR EN EL QUE SE REALIZA EL PROCEDIMIENTO:
FECHA:	

Yo \_\_\_\_\_ mayor de edad, identificado con N° cedula \_\_\_\_\_ como responsable del paciente de nombre: \_\_\_\_\_

Autorizo al Dr. \_\_\_\_\_ con profesión o especialidad en \_\_\_\_\_, para la realización de la entrevista para fines investigativo sobre el Síndrome de Down, así como la reproducción del mismo, Teniendo en cuenta que he sido informado claramente sobre los objetivos de la investigación.

Comprendo y acepto al firmar este documento reconozco que los he leído o que me ha sido leído y explicado y que comprendo perfectamente su contenido. Se me han dado amplias oportunidades de formular preguntas y que todas las preguntas que he formulado han sido respondidas o explicadas en forma satisfactoria. Doy mi consentimiento para la realización del procedimiento y firmo a continuación:

Firma del Testigo o Responsable del Paciente: \_\_\_\_\_

Nombre del Testigo o Responsable del Paciente: \_\_\_\_\_

Ced. o Huella: \_\_\_\_\_

Relación con el paciente: \_\_\_\_\_

Firma del Médico o profesional de la salud: \_\_\_\_\_

Nombre del profesional: \_\_\_\_\_

Ced: \_\_\_\_\_

N° del Registro: \_\_\_\_\_

El paciente no puede firmar por:

\_\_\_\_\_

ANEXO II CARACTERIZACION GENERAL DE LA FAMILIA Y EXPERIENCIAS INICIALES VIVIDAS POR LOS PADRES.

Familia\_\_\_\_\_ Miembros \_\_\_\_\_

Parentesco del entrevistado con el propósito: \_\_\_\_\_

En caso de ser padre o madre:

Edad actual del propósito: \_\_\_\_\_

Sexo propósito: M\_\_\_\_ F\_\_\_\_\_

Datos del embarazo y parto.

1. ¿cómo considera que fue su embarazo? \_\_\_\_\_
2. ¿cómo califica su embarazo?: (patológico o no patológico ) \_\_\_\_\_

Encuesta inicial a padres o tutores con hijos con Síndrome de Down

Número de registro del paciente \_\_\_\_\_

Nombre del niño \_\_\_\_\_

Dirección particular \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento \_\_\_\_\_ edad \_\_\_\_\_

Fecha de la encuesta inicial \_\_\_\_\_

Ciudad de nacimiento \_\_\_\_\_

Nombre del lugar de nacimiento \_\_\_\_\_

Hospital\_\_\_\_ casa\_\_\_\_ centro maternal\_\_\_\_ otro. especificar \_\_\_\_\_.

Sexo: M\_\_\_\_ F\_\_\_\_. Raza: B\_\_\_\_ M\_\_\_\_ N\_\_\_\_ I\_\_\_\_ otra especificar \_\_\_\_\_

Nombre del padre \_\_\_\_\_

Edad actual \_\_\_\_\_ edad al nacer el niño \_\_\_\_\_ lugar procedencia padre \_\_\_\_\_ nivel educacional \_\_\_\_\_ profesión u oficio \_\_\_\_\_ ingreso salarial \_\_\_\_\_

Nombre de la madre \_\_\_\_\_

Edad actual \_\_\_\_\_ edad al nacer el niño \_\_\_\_\_ lugar procedencia madre \_\_\_\_\_ nivel educacional \_\_\_\_\_ profesión u Oficio \_\_\_\_\_ Ingreso salarial \_\_\_\_\_

Datos del embarazo y parto.

1. Como considera que fue su embarazo(pregunta abierta) \_\_\_\_\_
2. Como califica su embarazo: B\_\_\_\_ R\_\_\_\_ M\_\_\_\_ normal\_\_\_\_ por qué? \_\_\_\_\_

3. Como considera que fue la atención a su embarazo(pregunta abierta)\_\_\_\_\_
4. Como considera que fue su parto (pregunta abierta)\_\_\_\_\_
5. Como califica su parto: B\_\_\_R\_\_\_M\_\_\_normal\_\_\_por qué?
6. Como considera que fue la atención a su parto\_\_\_\_\_

Datos del recién nacido

7. Cual fue el estado del niño al nacer. (pregunta abierta)\_\_\_\_\_
8. Al nacer el niño fue considerado grave\_\_\_de riesgo\_\_\_estable\_\_\_fuera de peligro\_\_\_\_sano\_\_\_\_\_
9. Si se conservan los datos del niño al nacer. copiar aquí las Mesuraciones.  
T\_\_\_\_PN\_\_\_\_CC\_\_\_\_CA\_\_\_\_\_

Ictero\_\_\_hipoxia\_\_\_anoxia\_\_\_conteo apgar\_\_\_/\_\_\_

Estuvo hospitalizado\_\_\_\_\_cuantos días\_\_\_motivo\_\_\_\_\_

Días que tenía al alta hospitalaria\_\_\_\_\_

Otras anotaciones presentes en el carnet del neonato, incluyendo la condición de la enfermedad bajo estudio si fue realizada (copiar textual)\_\_\_\_\_

10. Si no se conservan los datos del niño al nacer, escribir aquí solo las Mesuraciones que la madre o padre digan recordar y ponerlo como lo dice la persona

T\_\_\_\_PN\_\_\_\_CC\_\_\_\_CA\_\_\_\_\_

Ictero\_\_\_hipoxia\_\_\_anoxia\_\_\_conteo apgar\_\_\_/\_\_\_

Estuvo hospitalizado\_\_\_\_\_cuantos días\_\_\_motivo\_\_\_\_\_

Días que tenía al alta hospitalaria\_\_\_\_\_

Otras condiciones presentes en el neonato, que le hubieran informado a la familia y que estos recuerden incluyendo si le informaron la condición de la enfermedad bajo estudio (copiar como lo expresen los padres)\_\_\_\_\_

Datos sobre las primeras reacciones de enfrentamiento al diagnóstico

Independientemente de que aparezca o no anotado el diagnóstico de SD en la hoja de egreso hospitalario o en el carnet del neonato, preguntar aquí

11. ¿Quién le dio la noticia de que el niño tenía Síndrome de Down \_\_\_\_\_  
Obstetra\_\_\_\_\_Pediatra\_\_\_\_\_Otro \_\_\_\_\_ médico. Especificar  
\_\_\_\_\_enfermera\_\_\_\_\_
12. ¿Cómo se sintió en ese momento? (pregunta abierta \_\_\_\_\_)
13. Que reacciones tuvo al recibir la noticia? pregunta abierta
14. Que explicaciones le dieron en ese momento sobre la enfermedad(pregunta abierta)\_\_\_\_\_
15. Que le explicaron sobre la conducta a tomar en ese momento (pregunta abierta)\_\_\_\_\_
16. ¿Hubo aceptación del niño al inicio?(pregunta abierta)
17. ¿A los cuantos meses le nació el amor hacia el bebe? (pregunta abierta)
18. Como se siente teniendo un niño especial en su vida?  
( Pregunta abierta)

Datos sobre las primeras informaciones recibidas sobre el diagnóstico

19. Le brindaron explicación médica sobre el Síndrome Down.  
no\_\_\_\_si\_\_\_\_quien\_\_\_\_\_cuando\_\_\_\_\_
20. Que exámenes le mandaron al nacer?\_\_\_\_\_
- 21- Que conoce sobre el síndrome de Down. (Pregunta abierta)
- 22- Le explicaron en qué consistía el síndrome y sobre la necesidad de exámenes especiales, seguimiento y asesoría genética? no\_\_\_\_si\_\_\_\_quien\_\_\_\_\_que le dijeron (pregunta abierta)\_\_\_\_\_
- 23-¿Quiénes de la familia no sabían que era el Síndrome de Down?
- 24- ¿hay familiares con esta enfermedad en la familia?  
No\_\_\_\_si\_\_\_\_cuantos\_\_\_\_\_que parentesco tienen con el niño. Especificar en detalle\_\_\_\_\_

Datos sobre el estado de salud actual y la atención medica actual

- 25-¿Cuantas veces se ha enfermado?
- 26- ¿ Lo han ingresado de nuevo en el hospital?. no\_\_\_\_si\_\_\_\_cuantas veces y motivos\_\_\_\_\_
- 27-Se enferma con frecuencia? no\_\_\_\_si\_\_\_\_de que se enferma mas frecuentemente\_\_\_\_\_

28-Actualmente tiene seguimiento médico? no \_\_\_ si \_\_\_ por que especialidades \_\_\_\_\_

29-¿Recibió estimulación temprana? no \_\_\_ si \_\_\_ desde \_\_\_ donde \_\_\_\_\_

30-¿Le están actualmente dando estimulación en los pipitos? no \_\_\_ si \_\_\_ desde cuando \_\_\_\_\_

31-Cuanto tiempo tiene desde que inicio la estimulación temprana? \_\_\_\_\_

32-¿Se realizó un examen que se llama cariotipo? no \_\_\_ si \_\_\_ donde \_\_\_ resultado \_\_\_\_\_

33-¿Le han realizado al niño estudio del coeficiente intelectual? no \_\_\_ si \_\_\_ donde \_\_\_ resultado \_\_\_\_\_

34-¿Se le realizo valoración cardiológica? no \_\_\_ si \_\_\_ donde \_\_\_ resultado \_\_\_\_\_

35-¿Fueron evaluados por psicología para explicarles la situación que empezarían a vivir? no \_\_\_ si \_\_\_ donde \_\_\_ resultado \_\_\_\_\_

36-¿Lo estimula en la casa? no \_\_\_ si \_\_\_ ¿como? \_\_\_\_\_

37-¿Ya come solo? no \_\_\_ si \_\_\_ desde \_\_\_\_\_

38-Come con cubierto? no \_\_\_ si \_\_\_ desde \_\_\_\_\_

39-¿Se viste solo? no \_\_\_ si \_\_\_ desde \_\_\_\_\_

40-Ha recibido atención estomatológica? no \_\_\_ si \_\_\_ donde \_\_\_ a que edad \_\_\_\_\_

41-Le han enseñado a ser independiente? no \_\_\_ si \_\_\_ que actividades logra hacer solo? (pregunta abierta) \_\_\_\_\_

42-¿Le lee cuento en casa? no \_\_\_ si \_\_\_ desde \_\_\_\_\_

43-Le pone música en casa? no \_\_\_ si \_\_\_ desde \_\_\_\_\_

44-Se dirige a el de manera formal como un niño de su edad ? no \_\_\_ si \_\_\_ desde \_\_\_\_\_ ponga situaciones en las que lo hace (pregunta abierta) \_\_\_\_\_

Datos sobre el comportamiento y la aceptación social

45- Sale con el niño a actividades sociales? no \_\_\_ si \_\_\_ mencione algunas \_\_\_\_\_

46- Como se comporta el niño en esas actividades? pregunta abierta \_\_\_\_\_

47- Como considera ud que aceptan al niño en los lugares públicos y sociales a los que lo lleva? (pregunta abierta)\_\_\_\_\_

Racionalidad de la conducta previa tomada por los padres después del nacimiento del niño.

48-¿Cómo se siente teniendo un niño especial en su vida?(pregunta abierta)

-Actitud: a) positiva\_\_\_\_\_

b) negativa\_\_\_\_\_

49-Conducta después del diagnóstico: a) B\_\_\_\_\_

b) R\_\_\_\_\_

c) M\_\_\_\_\_

50-Necesidad de los padres de atención psicológica especializada:

SI\_\_\_ NO\_\_\_ Especifique si uno o ambos padres\_\_\_\_\_

51-Necesidad de tratamiento psiquiátrico:

SI\_\_\_ NO\_\_\_ Especifique si uno o ambos padres\_\_\_\_\_

52. Ocurrencia de divorcios después del nacimiento del niño

SI\_\_\_ NO\_\_\_ Especifique que tiempo después\_\_\_\_\_

53. Abandono del trabajo

SI\_\_\_ NO\_\_\_ Especifique que tiempo después\_\_\_\_\_ Cual padre\_\_\_\_\_

54-Conflictos familiares

SI\_\_\_ NO\_\_\_ Especifique que tiempo después\_\_\_\_\_

55-Descenso en el nivel de vida

SI\_\_\_ NO\_\_\_ Explique\_\_\_\_\_

ANEXO III. CONOCIMIENTOS SOBRE LA ENFERMEDAD DESPUÉS DE  
APLICADA LA ESTRATEGIA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO

1. MOTIVO DE CONSULTA EN LA PRIMERA ATENCIÓN MÉDICA DEL  
NIÑO\_\_\_\_\_

2. NOMBRE CORRECTO DE LA ENFERMEDAD \_\_\_\_\_

3. ES UNA ENFERMEDAD HEREDITARIA SI\_\_\_\_\_ NO\_\_\_\_\_

4. POR QUÉ SURGE LA ENFERMEDAD EN SU FAMILIA?

- a) \_\_\_exposición a factores ambientales
- b) \_\_\_genes que transmiten
- c) \_\_\_cromosomas anormales
- d) \_\_\_coincidencias que ocurren
- e) \_\_\_casualidad
- f) \_\_\_accidentes antes y durante el parto
- g) \_\_\_edad avanzada de la madre.
- h) \_\_\_Depende del resultado del cariotipo.

5. QUIENES TIENEN RIESGO EN SU FAMILIA

- a) \_\_\_sus hijos
- b) \_\_\_sus hermanos
- c) \_\_\_sus sobrinos
- d) \_\_\_cualquier familiar
- e) \_\_\_nadie
- f) \_\_\_otros. Explique

6. LAS POSIBILIDADES DE QUE SE REPITA EL PROBLEMA SON

- a) \_\_\_grandes
- b) \_\_\_pequeñas
- c) \_\_\_pequeñas, pero mayores que entre las personas de la población
- d) \_\_\_ninguna
- e) \_\_\_muy pequeñas
- f) \_\_\_Otra situación. Explique.

7. EL PROBLEMA PUEDE SER PREVENIDO EN UN FUTURO MIEMBRO  
DE LA FAMILIA

si\_\_\_\_\_

no\_\_\_\_\_

#### 8- FORMA DE CONFIRMAR LA ENFERMEDAD

No hay

Examen de sangre

Examen de orina

Cariotipo

No sabe

#### 9- FORMA DE PREVENIR LA ENFERMEDAD

Diagnóstico prenatal

Evitar contacto con sustancias químicas y medicamentos en el embarazo

Evitar hábitos tóxicos en el embarazo.

No tener más hijos

Evitar los partos después de los 35 años

ANEXO IV.- EVALUACIÓN DE SERVICIOS OBTENIDOS PREVIAMENTE POR LA FAMILIA.

- ✓ ¿Le explicaron sobre la necesidad de exámenes especiales, seguimiento y asesoría genética?
- ✓ ¿A qué tipos de especialidades ha sido referido su hijo?

¿Le brindaron explicación médica sobre el síndrome Down? no \_\_\_\_\_ si \_\_\_\_\_  
quien \_\_\_\_\_

SECCIÓN A: EN CASO DE REALIZARSE CARIOTIPO

Después de realizarse la prueba...

- a) \_\_\_ Le dieron el resultado enseguida SI \_\_\_ no \_\_\_
- b) \_\_\_ Demoraron los resultados SI \_\_\_ no \_\_\_

---

- c) \_\_\_ LE EXPLICARON LOS RESULTADOS SI \_\_\_ no \_\_\_
- d) \_\_\_ CONTINÚAN preocupÁNdoSE por Ud. SI \_\_\_ no \_\_\_
- e) \_\_\_ lo han vuelto a consultar SI \_\_\_ no \_\_\_

\_\_\_ Se siente satisfecho de haberse realizado la prueba SI \_\_\_ no \_\_\_

\_\_\_ Se arrepiente de haberse realizado la prueba SI \_\_\_ no \_\_\_

SECCIÓN B- EN CASO DE NO REALIZARSE CARIOTIPO.

- A)\_ No lo realizo porque no se lo ORIENTARON
- B)\_ No lo realizo porque era costoso
- C)\_ No lo realizo porque no quiso.
- D)\_ No lo realizo porque PENSÓ que eso no CAMBIABA la SITUACIÓN.
- E)\_ OTRA RAZÓN. EXPLIQUE \_\_\_\_\_

SECCIÓN C- RECIBIÓ ATENCIÓN POR ALGÚN SERVICIO DE GENÉTICA ANTERIORMENTE.

- A)\_ REMITIDO POR EL MÉDICO DE LA FAMILIA
- B)\_ A TRAVÉS DE AMISTADES
- C)\_ MEDIANTE GESTIÓN PERSONAL
- D)\_ REMITIDO POR OTROS ESPECIALISTAS

E)\_\_\_NO ASISTIERON.

VALORACIÓN DE LA ATENCIÓN RECIBIDA. B \_\_\_ R \_\_\_ M \_\_\_

CONOCIÓ DE SU EXISTENCIA PERO NO ASISTIÓ PORQUE:

\_\_\_ porque era costoso

\_\_\_ porque no quiso.

\_\_\_ porque PENSÓ que eso no CAMBIABA la SITUACIÓN.

\_\_\_OTRA SITUACIÓN. EXPLIQUE\_\_\_\_\_

SECCIÓN D- INTERCONSULTAS CON OTRAS ESPECIALIDADES  
RECIBIDAS

A) CARDIOLOGÍA\_\_\_SICOLOGIA\_\_\_ESTOMATOLOGIA\_\_\_PEDIATRIA\_  
\_\_\_\_\_

OTRAS \_\_\_\_\_ CUALES \_\_\_\_\_

B) QUIEN LO REMITIÓ A LAS MISMAS\_\_\_\_\_

C) FUE DECISIÓN PROPIA\_\_\_\_\_

D) VALORACIÓN DE LA ATENCIÓN RECIBIDA\_\_\_\_\_

SECCIÓN E\_ INTERCAMBIO CON OTROS SERVICIOS FUERA DEL  
SISTEMA DE SALUD.

A) \_\_\_Recibió orientación sobre las posibilidades educativas. Recibió ayuda\_\_\_

B) \_\_\_\_\_Recibió orientación sobre las posibilidades de inserción social. Recibió  
ayuda\_\_\_

C) \_\_\_Recibió orientación sobre la conducta en lugares públicos y de recreación  
Recibió ayuda\_\_\_.

ANEXO V. PLAN DE ACCIONES REALIZADO PARA LA ELABORACION, APLICACIÓN Y VALORACION DE LA ESTRATEGIA DE ASESORAMIENTO GENETICO.

ACTIVIDADES	TAREA	LUGAR Y FECHA	PARTICIPANTES
Solicitud de permiso para realizar entrevista a las familias con SD.	Carta de solicitud de autorización	17 de Febrero 2014	Investigador principal
Programar reunión con el presidentes de los pipitos para cronograma para las entrevista	Reunión con directiva de los Pipitos.	21 de Febrero del 2014	Investigador principal Directiva Los Pipitos
Confeccionar encuesta en base a los núcleos de conocimiento de la literatura.	Definir núcleos de conocimiento predeterminado y Confeccionar encuesta	25 de Febrero 2014	Equipo de investigación
Realizar Entrevistas en la consejería genética inicial	Consentimiento informado Entrevista con familias, validación de la entrevista recopilación de historias vividas, Diagnóstico de necesidades de conocimiento y de salud.	4 de Marzo al 18 de abril del 2014	Investigador principal
Selección de las personas a integrar el equipo que diseñará la estrategia	Selección de informantes claves Selección de líderes comunitarios para el diseño de la estrategia	20 abril a 5 mayo de 2014	Equipo de investigación
Selección de los núcleos de conocimientos básico a considerar en la estrategia	Transcribir, analizar y realizar una síntesis de la entrevistas de la sesión inicial de AG. Selección de los núcleos de conocimientos básico a considerar en la estrategia	6 de mayo -12 mayo 2014	Equipo de investigación Grupo Nominal
Diseñar una estrategia en asesoría genética a partir de los análisis obtenido en las entrevista.	Diseño de la estrategia considerando los pasos establecidos y optimizar la información.	13 -26 de mayo del 2014	Equipo de investigación Grupo Nominal

Aplicación de una estrategia en asesoría genética individual.	Segunda sesión de consejería genética, diagnóstico y recomendaciones	27 de mayo al 30 de junio del 2014	Investigador principal
Confección de Hoja informativa sobre SD		2-10 mayo 2014	Investigador principal
Confección de medios de enseñanza y guías para las actividades de consejería colectivas		2-15 mayo 2014	Investigador principal
Sesión de asesoría genética colectiva	Charla educativa colectiva  Discusión de opciones.	10 de Julio del 2014	Investigador principal
Medir nivel de satisfacción de la asesoría genética por medio de encuesta	Encuesta a las familias sobre nivel de satisfacción en la asesoría genética	10 de julio -25 julio del 2014	Equipo de investigación
Medir nivel de conocimiento posterior a la aplicación de la estrategia de AG		10 de julio -30 julio del 2014	Equipo de investigación
Medir el nivel de soluciones médicas y sociales alcanzadas a corto plazo		10 de julio -30 julio del 2014	Equipo de investigación

## ANEXO VI

PRINCIPALES NÚCLEOS DE CONOCIMIENTO DETECTADOS EN LA ETAPA 3 PARA LAS 3 ÁREAS A CONSIDERAR EN EL DISEÑO DE LA ESTRATEGIA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO A PADRES O TUTORES CON HIJOS CON SÍNDROME DE DOWN.

NUCLEOS CENTRALES DE CONOCIMIENTO (NCC):

1- NCC: PREPARACIÓN AL PERSONAL MÉDICO PARA INFORMAR LA SOSPECHA DIAGNÓSTICA

- Dirigido a :

Neonatólogos

Obstetras

Pediatras

Médicos Generalistas (MGI)

Otros según peculiaridades locales

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

1 Características clínicas del SD en etapa neonatal.

2 Manejar los términos precisos en que va a definirse la información de sospecha; Definir las fuentes de error, los motivos por los que es difícil diagnosticarlo en este momento.

3 Información serena, sin alarma.

4 Explicar si no hay malformaciones acompañantes que no hay peligro para la vida.

5 Si hay malformaciones acompañantes explicar modo de actuación.

6 Transmitir seguridad en cuanto a modo y vías como se va a realizar el seguimiento y la conducta posterior.

7 Explicar la importancia del cuidado de la salud, la lactancia materna, y del amor y la armonía familiar en las fases iniciales de la vida, para el desarrollo del cerebro y la inteligencia.

8; Explicar el valor del tratar al bebé como un niño normal, no sobreproteger.

## 2- NCC: PREPARACIÓN PARA PERSONAL MEDICO Y PARAMEDICO ANTE LAS PRIMERAS REACCIONES DE ENFRENTAMIENTO AL DIAGNOSTICO

- Dirigido a :

Neonatólogos

Obstetras

Pediatras

Médicos Generalistas (MGI)

Enfermeras

Auxiliares generales

Otros según peculiaridades locales

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

Reacciones de incredulidad. La conducta del equipo de salud debe ser paciente (coincidir en que puede haber un error, reconocer que hay limitantes del diagnóstico en esa etapa), no contradecir, ser comprensivo, escuchar.

Rechazo. La conducta del equipo de salud debe ser siempre comprensivo con el paciente dado en ambiente en que se desarrollaron las situación y tomando en cuenta su nivel cultural.

Depresión. La conducta del equipo de salud debe ser mesurada, positiva, ya que muchas situaciones necesitan una explicación racional y positiva antes ideas malformadas de ellas mismas.

Ira. La conducta del equipo de salud debe ser de respeto, paciencia y comprensión por algo que posiblemente se comprendió mal o le hizo recordar algunos traumas pasados y si se ve necesario reprogramar la cita.

Dolor. La conducta del equipo de salud debe ser de empatía y solidaridad ante eventos que nos evocan situaciones dolorosas que aún no han sido superadas.

Acusaciones reciprocas. La conducta del equipo de salud debe ser tolerancia y madurez profesional antes situación no planeadas, esperar un momento mientras se calman las acusaciones y recapitular los objetivos de la tarea programada asentando los señalamientos del otro.

### 3- NCC: EXÁMENES MÉDICOS:

- Dirigido a :

Pediatras

Médicos Generalistas (MGI)

Genetistas

Otros especialistas

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

- CARIOTIPO

- En Primera instancia

- Cariotipo al paciente solamente

- Según resultado entonces:

- Solo si translocación Cariotipo a los padres.

- Estudios radiológicos (CV cervical) al año y cada dos años

- Estudios de hematología especial al año y cada dos años

- Estudios de función tiroidea (Al año y cada dos años)

- Estudios de función audiológica y visual (Al año y cada dos años)

- Los estudios derivados de afecciones o malformaciones acompañantes , como EKC, ecocardiografía, EEG, TAC cráneo u otro examen especial)

### 4 -NCC: INFORMACION Y ESTIMACION DE RIESGO DE RECURRENCIA (RR).

- Dirigido a :

Genetistas

Asesores Genéticos

Pediatras (con mención o diplomatura en Genética)

Médicos Generalistas (MGI)(con mención o diplomatura en Genética)

Otros especialistas (con Mención o diplomatura en Genética)

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

- Para el cálculo del RR considerar resultado del cariotipo en cuatro situaciones posibles y la situación sin resultado de cariotipo:

- Trisomía 21 verdadera...Bajo riesgo, Considerar solo los riesgos dependientes de la edad de la madre

-Mosaico... Bajo riesgo, Considerar solo los riesgos dependientes de la edad de la madre  
-Translocacion de novo... Si el cariotipo a ambos padres fue realizado y fueron normales, entonces considerar Bajo riesgo, Considerar solo los riesgos dependientes de la edad de la madre

-Translocacion heredada.....Si el cariotipo de alguno de los padres presentó una translocación D/G entonces considerar a priori alto riesgo 33,3 %, y en la práctica los riesgos dependen del padre portador (mayor riesgo de recurrencia si es la madre, debido a la impronta genómica) y menor si es el padre. Usar las tablas de la literatura para Riesgo de recurrencia de síndrome de Down por translocaciones, para la estimación del riesgo real según cromosomas involucrados y padre portador del rearrreglo en estas translocaciones, si no hay en el país tablas propias

Translocacion heredada.....Si el cariotipo de alguno de los padres presentó una translocación G/G entonces considerar a priori muy alto riesgo 100 %.

SIN RESULTADO DEL CARIOTIPO.

En esta situación debe hacerse una estimación del RR a priori, basado en el Riesgo Empírico y la frecuencia de base por edad materna

Considerar que el 95 % de todos los SD son por trisomía libre y por tanto el RR es bajo. Considerar que en aquellos casos con otros miembros con SD en la familia, podría tratarse de una translocación heredada y por tanto el RR a priori podría ser elevado.

5 -NCC: PRIMERAS INFORMACIONES SOBRE EL DIAGNOSTICO DE CERTEZA.

-Dirigido a :

Genetistas

Asesores Genéticos

Pediatras (con mención o diplomatura en Genética)

Médicos Generalistas (MGI)(con mención o diplomatura en Genética)

Otros especialistas con Mención o diplomatura en Genética)

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

Primera información importante para la familia, el personal médico y paramédico.

El diagnóstico es clínico, solo excepcionalmente se requiere el cariotipo PARA confirmar el diagnóstico, POR TANTO el análisis se realiza para establecer el riesgo de recurrencia, no el diagnóstico.

Otras informaciones sobre el diagnóstico de certeza

En que consiste el estudio

Interpretación del estudio del cariotipo

El resultado del cariotipo, no modifica el pronóstico de vida

El resultado del cariotipo no modifica la conducta con el niño

## 6- NCC: ATENCIÓN MÉDICA Y CUIDADOS DEL ESTADO DE SALUD

- Dirigido a :

Genetistas

Asesores Genéticos

Pediatras

Médicos Generalistas

Otros especialistas

Enfermeras

Auxiliares generales

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

Tipos de atención especializada a ofrecer.

-Genética

-Cardiología

-Neurología

-Estomatología

-Ortopedia

-Oftalmología

-Audiología

-Pediatria

-Neumología

-Psicología

-Cirugía

-otras

Tipos de atención no especializada a ofrecer

-Seguimiento del crecimiento pondoestatural

-Confianza y búsqueda de ayuda para las necesidades de salud

- Conducta reproductiva.

- conducta psicológica.
- seguimiento del crecimiento y desarrollo.
- seguimiento de padecimientos crónicos e incapacitantes.

Según la complejidad del paciente se realiza seguimiento multidisciplinario en base a las citas en la consulta externa y en base a ello se dan citas a las distintas especialidades y necesidades del paciente siempre y cuando estén estas especialidades en la unidad secundaria o terciaria según lo necesite.

#### 7- NCC: EVALUACIÓN EDUCACIONAL, DEFINICION DEL COEFICIENTE INTELECTUAL

- Dirigido a :

Defectólogos

Maestros

Psicólogos

Logopedas

Foniatras

Médicos generalistas

Genetistas

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

Pruebas psicométricas

Coeficiente de Inteligencia

Test de conductas

Test de Denver

Evaluar hiperactividad y atención.

Test de audiometría y fonometría.

Otras

#### 8- NCC: VALORACION CARDIOLOGICA

- Dirigido a :

Cardiólogos;

Pediatras con Mención en Cardiología

Médicos generalistas con Mención en Cardiología

Médicos imagenólogos

Médicos intensivistas

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

Examen físico del aparato cardiovascular

EKG

ECO

Definir conducta medica

Definir conducta quirúrgica

Definir periodicidad del seguimiento

Definir normas de vida

Definir si puede recibir fisioterapia, e intensidad y tipos de ejercicios que puede realizar

Cuidados de salud general, para evitar complicaciones

Debe realizarse la remisión o referencia desde la primera consulta, por el primer especialista que vea al paciente y sospeche el diagnóstico de Síndrome de Down, ya sea el pediatra, el generalista o el genetista. O por el propio servicio de neonatología si la sospecha se establece antes del alta del servicio.

Es importante que no debe ser el cardiólogo el que informe el diagnóstico de Síndrome de Down, y si se acepta o sospeche que esto puede ocurrir, pues no hay forma de evitarlo, por las características del sistema de salud, entonces hay que incluir a los cardiólogos, en el punto 1 y 2 de esta estrategia

9- NCC: EVALUACION POR SICOLOGIA A PADRES Y NIÑOS QUE LO REQUIERAN

- Dirigido a :

Psicólogos

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

-Seguimiento a los padres y al bebé sobre conflicto familiares.

-evaluar si se sospecha de una mala nutrición o mal trato.

-estimulación temprana y su orientación.

-ayudar a superar el duelo del hijo deseado.

-coordina de ser necesario con otras especialidades.

Estas evaluaciones deben ser realizadas cuando se requiera.

## 10- NCC: ESTIMULACION TEMPRANA

- Dirigido a :

Fisiatras

Psicólogos

Trabajadora social.

Técnicos en estimulación temprano.

Se recomienda por el equipo de salud que estas evaluaciones se realicen a cualquier edad, pero lo ideal debe ser lo más precozmente posible.

## 11- NCC: ATENCIÓN ESTOMATOLÓGICA

- Dirigido a :

- Estomatólogos

- Auxiliares dentales

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

Para la atención se definen dos vertientes:

Atención sistemática (anual)

Atención cuando se requiera

Aspectos a considerar:

- Examen físico del aparato bucal
- Caries dentales
- Enfermedad parodontal
- Maloclusion dental
- Higiene bucal
- Hipodontia
- Anodontia
- Riesgos de sepsis generalizada a partir de sepsis bucal.

Al acudir a la consulta con el pediatra, psicólogo o genetista a través del seguimiento y evaluación del desarrollo se detectará la necesidad de referir a consulta con odontología.

De forma general debe programarse una visita profiláctica una vez al año, dados los frecuentes trastornos odontológicos, tanto en lo referente a caries dentales, como enfermedad parodontal, en el SD

## 12- NCC: ESFERA DE LA INDEPENDENCIA COGNITIVA.

- Dirigido a :

Psicólogos

Familia

Personal medico

Personal Paramédico

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

Constancia

Exigencia para alcanzar logros educativos

Peligros de sobreprotección

Establecer Metas.

## 13- NCC: ADQUISICIÓN DE HABILIDADES BÁSICAS

- Dirigido a :

Psicólogos

Fisiatras

Padres de Familia

Enfermeras

Auxiliares generales

Maestros

Entrenadores

Personal Paramédico.

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

-Estimulación en el hogar.

-retransmitir la información a familiares y conocidos.

-capacidad de detectar malformaciones en otras personas.

- saber dar consejos y orientación sobre los pasos a seguir a otros padres.

- ser capaces de dar explicaciones y terapias acertadas cuando sea necesario.

## 14- NCC: ACEPTACIÓN SOCIAL

- Dirigido a :

Psicólogos

Fisiatras

Padres de Familia

Maestros

Entrenadores

Líderes comunitarios

Líderes religiosos.

Personal Paramédico

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

Vida social

Descanso

Esparcimiento

Incorporación a actividades lúdicas

Baileterapia.

Música.

Equinoterapia

Delfinarios.

15- NCC: SOCIALIZACIÓN

- Dirigido a :

Psicólogos

Fisiatras

Padres de Familia

Maestros

Entrenadores

Líderes comunitarios

Líderes religiosos.

Núcleo central del asesoramiento genético en este tópico

-Orientar a los fieles a tener una gran cultura y trasmitirlas a sus hijos ante la burla y señalamiento ante personas con capacidades diferentes.

-dar palabras de ánimo a los padres sobre la inclusión en la vida social y lo bien que le hace a los niños esta actitud.

- Orientar a los padres y familiares y a la comunidad en general sobre el valor del respeto en la vida cotidiana y sus consecuencia positivas para erradicar o disminuir los aspectos negativos de una cultura deshumanizada.

## ANEXO VII ESTRATEGIA DE ASESORAMIENTO GENETICO DIRIGIDO A PADRES CON HIJOS CON SINDROME DE DOWN.

Desde el encuentro inicial con los familiares de los pacientes con hijos con SD, en la consulta de AG se hizo una presentación inicial recíproca para desde el inicio mismo ir estableciendo relaciones con las familias misma para creando una empatía idónea que debe primar en el binomio asesor asesorados, se definió en este encuentro la expectativa al acudir a nuestra consulta, se recogió posteriormente el consentimiento informado (el cual quedó firmado), comenzando así, el intercambio, donde comenzamos con el interrogatorio que nos llevó a los datos generales de la historia clínica individual y su revisión a fin de obtener información sobre antecedentes de los casos en cuanto a: antecedentes posnatales, información brindada por médicos, seguimientos por la especialidad, complicaciones, enfermedades relacionadas, exámenes especializados, sentimientos de los padres, así como el asesoramiento genético.

En el transcurso de las entrevistas, fuimos capaces de informarnos sobre el conocimiento que tenían los pacientes o sus familias de la enfermedad, los riesgos en los familiares, la evolución de la misma. Desde el comienzo mismo del manejo del asesoramiento de los casos en particular nos preparamos con búsquedas actualizadas sobre la enfermedad.

### ASESORAMIENTO GENÉTICO

El AG un proceso de comunicación ligado a los problemas del ser humano implicados en la ocurrencia o riesgo de recurrencia de una patología genética en una determinada familia. En los momentos actuales este concepto ha tomado un carácter más amplio al incluir aspectos o patologías complejas donde no solo esté presente el componente genético sino otros factores que interactúen con estos a la hora de producir la enfermedad. Esta actividad involucra al Asesor genético, que va a ser un profesional entrenado previamente para orientar al individuo afectado y a la familia sobre el conocimiento de la enfermedad, lo cual incluye sus causas, el diagnóstico, el desarrollo, el manejo de la misma.

Por otra parte explicarles sobre la contribución de los factores hereditarios en la enfermedad y el riesgo de recurrencia en los parientes así como influencia de factores externos en la misma. Aportarles las alternativas u opciones para manejar el riesgo es otra de las tareas del Asesor genético, para que puedan elegir lo más apropiado para ellos, en

cuanto a los riesgos que presenten, costumbres y principios, entorno familiar, concepto de la ética, costumbres religiosas; para de esta forma lograr el mejor manejo del familiar afectado o del riesgo presente en la familia y/o futura descendencia.

## METODOLOGÍA PARA EL ASESORAMIENTO GENÉTICO PRECONCEPCIONAL DEL SÍNDROME DE DOWN.

### 1. DIAGNÓSTICO.

Motivo de la entrevista: comenzar con el AG estableciendo el motivo de la entrevista, datos del recién nacido, conocimientos previos de las familias sobre la enfermedad como si es hereditaria, por qué surge, posibilidad que se repita, formas de confirmar la enfermedad etc...

Interrogatorio e Historia clínica: realizar un interrogatorio exhaustivo en busca de hijos previos o familiares cercano con SD u otra enfermedad genética, malformaciones congénitas o abortos espontáneos.

Averiguar sobre la conducta previa tomada por los familiares después del nacimiento del niño como la actitud, conducta, atención psicológica, conflictos familiares y problemas económicos.

Precisar edad materna y paterna para determinar si se incluye dentro del grupo de riesgo por edad materna avanzada.

Confirmación del diagnóstico: confirmar el diagnóstico previo por medio de un examen físico en busca de rasgos fenotipos bien marcados y las pruebas genéticas si están realizadas, estudios complementarios, todo lo que facilite establecer el diagnóstico lo más precisa posible.

Pruebas genéticas: indicar cariotipo a pacientes y familiares que lo requieran para precisar si los antecedentes recogidos tienen relación con alguna alteración cromosómica ya sea de número y/o estructural.

Interconsulta con otras especialidades: se deben realizar interconsulta con otras especialidades como Psicología, psiquiatría, Neurología, Ginecología para descartar las posibles causas de los antecedentes recogidos en la historia clínica.

Revisión bibliográfica: revisar la bibliografía existente sobre el tema para poder realizar un diagnóstico lo más preciso posible.

## 2. COMUNICACIÓN

Una vez iniciado y recopilados la mayor cantidad de datos posibles y en dependencia de los complementarios indicados, del resultado de las interconsultas, de las revisiones se debe informar:

Si la paciente es adolescente o tiene 35 años o más explicar el riesgo de tener un hijo con Síndrome de Down en correspondencia con las tablas de Síndrome de Down /Edad materna.

Información de los resultados: si los resultados del cariotipo demuestran que:

El familiar presenta un cariotipo con Trisomía 21(47,XX ó 47,XY+21) sin otro antecedente y sin relación con la edad materna el riesgo de recurrencia es del 1%, lo cual es bajo.

El paciente es portador de un traslocación 14q21q, explicar el posible origen prenatal de la traslocación y el riesgo de recurrencia para la descendencia, el cual de los 3 cigotos posibles, uno será normal cromosómicamente, uno resultará equilibrado (portador del cromosoma 14q21q) y otro desequilibrado con dos cromosomas 21 el de la traslocación y el normal, en este caso el riesgo será de 1/3 o sea del 33% y se considera alto.

Si el paciente es portador de una traslocación 21q21q explicar el riesgo para la descendencia la cual inevitablemente tendrá Síndrome de Down o monosomía 21, que pocas veces es viable, en este caso el riesgo es cercano al 100% y se considera muy alto.

Percepción del riesgo: evaluar a través del interrogatorio la percepción del riesgo que comunicamos a este paciente o pareja, explorando sobre las intenciones reproductivas futuras.

Información sobre la fórmula cromosómica: se debe mostrar cuál es la organización normal de los cromosomas en la especie humana (cariotipo normal) y cuál es la composición cromosómica más frecuente en el Síndrome de Down, analizando el concepto de aberración cromosómica, explicando que estas pueden ser numéricas y/o

estructurales, que pueden afectar uno o más cromosomas sexuales, autosómicos o ambas de manera simultánea.

Además explicarles a los padres los últimos avances y estudios sobre las causas del síndrome de Down así como los genes más implicados, las consecuencias de esta mutación, posibles manejos terapéuticos y de estimulación.

Mecanismo de producción: explicar el proceso de división normal de los cromosomas y el mecanismo de la no disyunción o división anormal.

Cuadro clínico: informar sobre las características clínicas de los pacientes con Síndrome de Down, caracterizados por retraso mental y signos faciales típicos, que pueden presentar las formaciones cardiovasculares asociadas, tienen mayor susceptibilidad a las infecciones respiratorias y de piel, no tienen un tratamiento curativo específico a pesar de existir terapias asociadas a la estimulación temprana que ayudan a lograr la diferenciación en su desarrollo. Estos pacientes tienen una supervivencia alta dada por los adelantos de la medicina.

Ofrecimiento de diagnóstico prenatal: se deben informar sobre la opción de realizarse el diagnóstico prenatal citogenético durante el embarazo con el objetivo del estudio de la células fetales y el análisis de su composición cromosómica si cumple los criterios médicos para ello.

Es de suma importancia señalar que en el asesoramiento genético Preconcepcional reviste de gran importancia todo lo que pueda hacerse para lograr un diagnóstico lo más preciso posible y de esta forma poder establecer los riesgos para un próximo embarazo, además de poder brindar toda la información necesaria para que estas personas se preparen para asumir el embarazo de la mejor manera posible y sean capaces de tomar decisiones consientes e informadas sobre su reproducción.

### 3.APOYO

Debe realizarse desde la primera entrevista y debe estar encaminado a la disminución de la angustia personal y aliviar el estrés psicológico que enfrentan estos pacientes, especialmente con información que elimine dudas, incertidumbre y falsas creencias.

Durante el tiempo que transcurre para la estimación del riesgo real que pueden tener estos pacientes reviste gran importancia el apoyo emocional y psicológico que se puede brindar, debido a que en la medida que se esclarezcan las causa o se establezcan

un diagnóstico definitivo se logrará un proceso de aceptación progresiva ante el posible diagnóstico o riesgo que se comunique.

Cuando se confirma el diagnóstico se debe brindar todo el apoyo necesario para la aceptación del mismo así como el riesgo estimado.

El apoyo no debe limitarse a la esfera psicológica sino también a la médica, durante el proceso de la realización de los complementarios así como de la interconsulta con otras especialidades.

Opciones reproductivas y de seguimiento: Ofrecer las diferentes opciones reproductivas con que cuentan nuestro medio en dependencia del riesgo ofrecido y que pueden ser:

Abstención reproductiva.

Adopción.

Embarazo con diagnóstico prenatal citogenético.

Embarazo sin diagnóstico prenatal citogenético por decisión médica o personal.

#### 4.SEGUIMIENTO

El seguimiento es inmediato y a largo plazo y estará en dependencia de los datos recogidos en la historia clínica y de las necesidades reales de los pacientes o pareja.

Cuando se confirme un diagnóstico que implique un riesgo incrementado de tener descendencia con Síndrome de Down se debe realizar un seguimiento estrecho para poder realizar una evaluación de los pacientes tanto médica como psicológica.

Ofrecer un asesoramiento genético por escrito (hoja informativa) donde se resuma los elementos esenciales de asesoramiento genético recibidos en la sesión oral.

El seguimiento tiene también una razón científica debido a que los adelantos de la genética pueden ofrecer solución futura a lo que en estos momentos no tiene.

Se les debe informar a los pacientes los centros de referencia a donde pueden acudir a recibir asesoramiento genético:

Consulta de salud reproductiva disponible

Consulta de asesoramiento genético.

## ESTRATEGIAS

Con la realización de este trabajo también nos dimos a la tarea de diseñar estrategias para promover acciones de promoción de salud, preventivas y de docencia sobre el Síndrome de Down:

Actividades de promoción de salud dirigidas a las mujeres en edad fértil y familias enteras: Apoyándonos en capacitación y talleres apoyándonos en el centro los pipitos y los medios de difusión masiva local como lo es la radio base municipal donde podamos divulgar aspectos de interés relacionados con el tema, que se hable sobre este tema y se aclaren las dudas sobre determinado tópicos.

Actividades de prevención de salud dirigidas específicamente a mujeres adolescentes y de 35 años y más que no tengan paridad satisfecha:

- Dispensarizarlos como riesgo preconcepcional incluyendo a la pareja realizado por el equipo médico.
- Realizar actividades participativas individuales y a la pareja explicándoles todo lo relacionado con el tema y respondiendo a sus interrogantes de forma clara.
- Realizar dinámicas de grupo sobre el tema u organizar grupos familiares que expresen sus emociones y compartan experiencias que puedan beneficiar a nuevos matrimonio con hijos con SD.
- Gestionar el involucramiento del médico genetista en consultas externas y departamentos vecinos para brindar una mayor cobertura del servicio.
- Ofrecer un buen asesoramiento genético por parte del asesor genético
- Actividades docentes dirigidas a la capacitación del personal médico para de esta forma elevar en ellos el nivel de conocimiento sobre el retraso mental, sus causas entre ellas el Síndrome de Down y otros síndromes.
- Visitar a los pacientes en el hogar identificando sus necesidades para el asesoramiento genético, así como transmitirles al individuo y a la familia que el asesor genético tiene la intención de ayudar.

## Anexo VIII.

### HOJA INFORMATIVA.

#### ¿Qué es el Síndrome de Down?

El síndrome de Down (SD) es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales, por ello se denomina también trisomía del par 21. Se caracteriza por la presencia de un grado variable de discapacidad cognitiva y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible. Es la causa más frecuente de discapacidad cognitiva psíquica congénita. Apoyo visual en el Cuadro 1.

#### ¿Por qué se produce la enfermedad?

El Síndrome de Down es una alteración genética que se produce en el mismo momento de la concepción, al unirse el óvulo con el espermatozoide. La causa que la provoca es, hasta el momento, desconocida. Cualquier persona puede tener un niño con Síndrome de Down.

Casi siempre la presencia de síndrome de Down se debe a un episodio fortuito que tuvo lugar durante la formación de las células reproductoras, óvulo o espermatozoide. Por lo que se sabe, el síndrome de Down no es achacable a ninguna actividad relacionada con el comportamiento de los padres ni a factores ambientales. La probabilidad de que nazca otro hijo con síndrome de Down en un embarazo subsiguiente es de aproximadamente 1 por ciento, prescindiendo de la edad de la madre. Cuadro 13.

En las investigaciones se ha establecido que la probabilidad de que una célula reproductora contenga una copia extra del cromosoma 21 aumenta notablemente junto con la edad de la mujer. Por lo tanto, una madre de edad madura tiene más probabilidad que una madre más joven de tener un bebé con síndrome de Down. Por otra parte, de la población total, las madres de edad madura tienen menos bebés; un 75% de los bebés con síndrome de Down son de madres más jóvenes porque hay más mujeres jóvenes que maduras que dan a luz. Solo un diez a quince por ciento del total de embarazos anuales corresponden a mujeres de 35 años o más, pero un 25 a 30 % de los bebés con síndrome de Down son de mujeres de este grupo de edades. Cuadro 7.

El cromosoma 21 contiene aproximadamente el 1% de la información genética de un individuo en algo más de 400 genes, aunque hoy en día sólo se conoce con precisión la función de unos pocos. Cuadro 11,12.

#### ¿Cuáles son las características clínicas de un niño con esta afección?

El síndrome de Down, una combinación específica de características fenotípicas que incluye retraso mental y una cara típica, es causada por presencia de 3 cromosomas 21 (uno a más do que el normal encontrados, trisomía del 21), y es una de las anomalías cromosómicas más comunes entre recién nacidos vivos.

Algunas de las características físicas de niños con SD son:

1. Braquicefalia.
2. Hipotonía muscular.
3. Epicantos.
4. Hipoplasia del puente nasal.
5. Implantación baja de las orejas.
6. Macroglosia.
7. Retraso sicomotor.
8. Cuello corto.
9. Surco simiesco.
10. Clinodactilia del 5to dedo de las manos.
11. Pliegue nugal aumentado al tacto.
12. Etc... Cuadro2, 6.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

Existen varias exploraciones para diagnosticar el síndrome de Down. Parte del proceso es posible antes del nacimiento del niño, y los demás métodos se usan después del parto.

Se utilizan distintos marcadores bioquímicos para diagnosticar de forma prenatal las cromosopatías, como el síndrome de Down, en embarazadas. Los más importantes son los denominados marcadores bioquímicos del segundo trimestre, En los últimos años se están utilizando también marcadores del primer cuatrimestre como la fracción libre  $\beta$  de la hCG y una proteína asociada al plasma de la gestante llamada PAPP-A, determinadas en la semana 12.

También existen métodos sonográficos usados como marcadores de SD, como la translucencia nugal, en el primer trimestre y el pliegue nugal, en el segundo trimestre, entre otros también reconocidos como eficientes

Tras el nacimiento, el médico puede diagnosticar el síndrome de Down (trisomía 21) en el niño con una exploración a fondo. Los niños con síndrome de Down muestran distintas características físicas en las que el médico se basará para el diagnóstico. Sin embargo, estas características también pueden darse en niños sin trisomía 21, aunque cuando se dan varios de estos rasgos característicos al mismo tiempo, indican que puede tratarse de un caso de síndrome de Down. El diagnóstico seguro, sin embargo, solo es posible con un análisis genético llamado cariotipo. En este, un experto en genética investiga si el cromosoma 21 se encuentra tres veces en las células del cuerpo. Para este análisis es necesaria una muestra de sangre del niño. Cuadro 1.

¿Existe riesgo que vuelva a tener niños con este síndrome?

El riesgo de recurrencia de tener otro hijo con S. de Down, va a depender del tipo de S. de Down que tiene el hijo afecto.

Cuando en una pareja con cariotipo normal se produce el nacimiento de un hijo con trisomía 21 regular, el riesgo de recurrencia es bajo, aproximadamente del 1%-2% pero sin duda más elevado que el de una pareja de la misma edad.

En caso de translocación "de novo", con cariotipo obviamente normal de los padres, el riesgo de recurrencia de tener otro hijo con S. de Down por translocación "de novo" es muy bajo, inferior al 1%.

En los casos de translocación heredada el riesgo de recurrencia dependerá de dos factores:

1) del tipo de translocación

2) de quien es el portador de la translocación equilibrada.

En el caso de que el padre sea el portador de una translocación balanceada 21/D y la madre tenga un cariotipo normal, el riesgo de Síndrome de Down por translocación heredada es inferior al 2%. Sin embargo cuando la portadora de la translocación balanceada es la madre, el riesgo de S. de Down en los hijos es del 15%-20%.

Cuando la translocación balanceada es entre los cromosomas 21/22 y el portador es el padre el riesgo de hijos con SD es inferior al 2%, mientras que si esta translocación balanceada la presenta la madre el riesgo es del 33%. Cuadro 14.

En el caso de translocación entre homólogos, es decir en la translocación 21/21, tanto si se da en la madre como en el padre, todos los hijos serán SD por translocación heredada.

¿Cómo es el desarrollo de un niño con Síndrome de Down?

Durante los primeros años de vida los niños pasan de ser totalmente dependientes, con los movimientos controlados por reflejos, a ser individuos independientes. Desde los primeros días comienzan a tener experiencias nuevas de posturas y movimientos que les proporcionan sensaciones nuevas como el conocimiento de su propio cuerpo, ¿qué es moverse?, y su relación con el entorno que le rodea, ¿hacia dónde me muevo? Esta base es fundamental para el desarrollo del movimiento voluntario, los conocimientos, el juego, la visión, la audición y la percepción.

La mayoría de los niños siguen una secuencia de etapas del desarrollo bastante predecible que consiste en voltearse, sentarse, reptar, gatear, ponerse de pie y andar. Sin embargo, existe una amplia variación en la edad a la que se adquieren estas etapas. Existen pocos estudios sobre las variaciones culturales y como éstas afectan al desarrollo. Desde hace pocos años se recomienda poner a los bebés en posición supino en la cuna y este cambio ha supuesto una pequeña variación en el desarrollo.

En S.D. existe una variación aún más amplia en adquirir las etapas de desarrollo y hemos observado que la secuencia no es tan predecible. Podemos afirmar que los niños serán capaces de andar, gatear, etc., pero mantenemos una actitud bastante flexible en relación con el orden en que han de conseguir las etapas de desarrollo, siempre que los movimientos y posturas sean correctos. Cuadro 3,8.

¿Complicaciones que podría presentar un niño con síndrome de Down?

Las personas con síndrome de Down presentan una serie de problemas de salud asociados a este trastorno, aunque la mayoría de estas afecciones pueden tratarse y esto ha elevado su esperanza de vida que actualmente es de unos 60 años. Algunos, no obstante, no presentan ninguna otra enfermedad asociada al síndrome, mientras que otros padecen varias a la vez. También la gravedad de las afecciones varía mucho de unas personas a otras.

Entre las enfermedades que les afectan con mayor frecuencia destacan:

- ✓ Infecciones: los niños con este síndrome son más susceptibles de contraer infecciones como catarros, otitis, bronquitis y neumonía.
- ✓ Defectos de visión: un alto porcentaje de estos niños (más del 60%) padecen problemas de visión como miopía, hipermetropía, cataratas o isotropía (visión cruzada).
- ✓ Audición deficiente, que puede ser debida a la presencia de líquido en el oído medio, a defectos en el oído medio o interno, o a ambos motivos.
- ✓ Malformaciones intestinales: muchos bebés nacen con estos defectos, que deben ser corregidos mediante cirugía.
- ✓ Trastornos de tiroides, como hipotiroidismo congénito.
- ✓ Defectos cardíacos: alrededor de la mitad de los niños con síndrome de Down nacen con defectos cardíacos, algunos leves que pueden tratarse con fármacos, y otros que precisan intervención quirúrgica. Por este motivo, todos los bebés que nazcan con este síndrome deben ser evaluados por un cardiólogo pediatra y someterse a un ecocardiograma (examen del corazón por ultrasonidos) durante los dos primeros meses de vida, con el objetivo de detectar y tratar adecuadamente cualquier posible problema cardíaco.
- ✓ Enfermedad de Alzheimer: las personas con síndrome de Down tienen más posibilidades que el resto de la población de desarrollar la enfermedad de Alzheimer (que se caracteriza por un progresivo deterioro de la memoria, desorientación, y cambios en el carácter y la personalidad, entre otros problemas) y, además, de que esto ocurra precozmente. Se estima que la cuarta parte de los adultos con síndrome de Down mayores de 35 años presentan síntomas de alzhéimer.
- ✓ Leucemia: este tipo de cáncer también afecta con mayor frecuencia a los niños con síndrome de Down. Cuadro 4,5, 10.

¿Cuál sería la conducta a tomar una vez que ha nacido un bebé con síndrome de Down?

A lo largo de la vida de una persona con S.D. su salud se ve a menudo dañada por complicaciones propias de este síndrome. Muchos de estos problemas podrían evitarse

por un programa de prevención y de tratamiento precoz. Debe tenerse en cuenta que no todos los niños con S.D. padecen dichas complicaciones.

El desarrollo debe entenderse como un todo; el aprendizaje es un proceso global y gradual del que forman parte varios factores por lo que es importante la integración de las diversas áreas que intervienen en este proceso a fin de lograr una complementación mutua y la aproximación a la totalidad del niño.

El equipo interdisciplinario permite una visión más amplia de la problemática de los pacientes y su familia, priorizando y enriqueciendo las intervenciones. Cuadro 9.

¿Para qué sirve el asesoramiento genético y en qué consiste?

Los consejeros genéticos cuentan con capacitación y entrenamiento especializado, y experiencia dentro del área de la genética. Además, los mismos/as están calificados para aconsejar a las personas altamente sensibles o que deben lidiar con problemas emocionales.

Como consejero, su trabajo es informar a los pacientes acerca de los posibles defectos de nacimiento, o de los trastornos genéticos que podrían afectar a su bebé. Su capacitación y entrenamiento en los temas relacionados con la genética les permiten clasificar toda la terminología genética que usted quizás no llegue a comprender, a fin de darle sentido a la misma y permitirle entender de qué están hablando. Ellos se encargarán de identificar cualquier factor de riesgo que usted o su pareja pudieran tener, y de la probabilidad de que su bebé desarrolle un defecto genético o un trastorno genético. Estos profesionales le presentarán todos los posibles escenarios resultantes que podrían ayudarla a comprender y decidir mejor por usted misma qué es lo que debería hacer. Sin embargo, ellos no tomarán decisiones por usted ni por su pareja.

¿Cuándo Debería Concertar Una Cita con un Consejero Genético?

Los consejeros genéticos principalmente tratan casos de asesoramiento prenatal. Sin embargo, usted no tendrá que esperar hasta quedar embarazada para poder concertar una cita con uno de ellos/as. Si estuviera pensando en quedar embarazada, y especialmente si tuviera en cuenta que usted mismo entra en una de las siguientes categorías; sería una muy buena idea concertar una cita con un consejero genético sin perder más tiempo.

Entre las parejas que necesitarán asesoramiento genético se incluyen a las siguientes:

- Aquellas que saben o que sospechan que poseen antecedentes familiares de defectos de nacimiento o de trastornos hereditarios.
- Cualquier padre que ya haya tenido un niño/a con algún defecto de nacimiento o un trastorno genético.
- Una madre que haya experimentado dos o más abortos espontáneos, o que haya dado a luz un bebé muerto, o que haya tenido un hijo que hubiera muerto en la infancia.

- Si un examen médico prenatal o una amniocentesis hubieran arrojado un resultado anormal.
- Si la edad de la futura mamá fuera de 35 años o más (el riesgo de que el bebé padezca Síndrome de Down se incrementaría a uno de cada 350 nacimientos; a la edad de 35 años; y sería de uno entre 30 nacimientos si la futura mamá tuviera 45 años de edad.)

¿Adónde dirigirnos para buscar más información sobre el Síndrome de Down?

- ✓ Unidad de salud más cercana.
- ✓ Centro especializado de apoyo LOS PIPITOS.
- ✓ Especialista en genética médica.
- ✓ Pediatras.

Realizado: Dr. Rolando Rivera.

## Anexo IX Guías temáticas de las charlas educativas colectivas

### Tema 1

- Fenotipo de SD en distintas etapas de la vida.
- El diagnóstico del SD es posible solo por métodos clínicos para especialistas.
- El fenotipo del SD en el neonato. Los 10 signos cardinales.
- Características del Síndrome de Down en la infancia.
- Complicaciones, cuidados médicos.
- Personalidad de los niños con SD.
- Enfermedades que pueden asociarse, formas de prevenirlas y diagnosticarlas

### Tema 2

- Mecanismos de producción del SD
- El SD es una aberración cromosómica.
- Causas de las aberraciones cromosómicas. No disyunción.
- Tipos citogenéticas del SD y frecuencia
- Distintos cariotipos de SD y frecuencia
- Riesgo de recurrencia en la familia según el cariotipo.
- Como regla el SD no se hereda.

### Tema 3

- Adelantos en la educación del SD.
- La persona con SD es educable.
- La persona SD raramente tiene un retardo mental profundo.
- La persona con SD es un niño sociable.
- Las técnicas educativas en las personas con SD.
- La educación sexual en niños con SD.

### Tema 4

- Adelantos en la atención de salud de estos niños
- Cuidados generales para su salud
- Cuidados especiales de salud.
- La salud bucodental en el SD.
- La laborterapia en el SD.
- Los cuidados del niño con SD y cardiopatías.
- La vitaminoterapia y los antioxidantes en el SD.

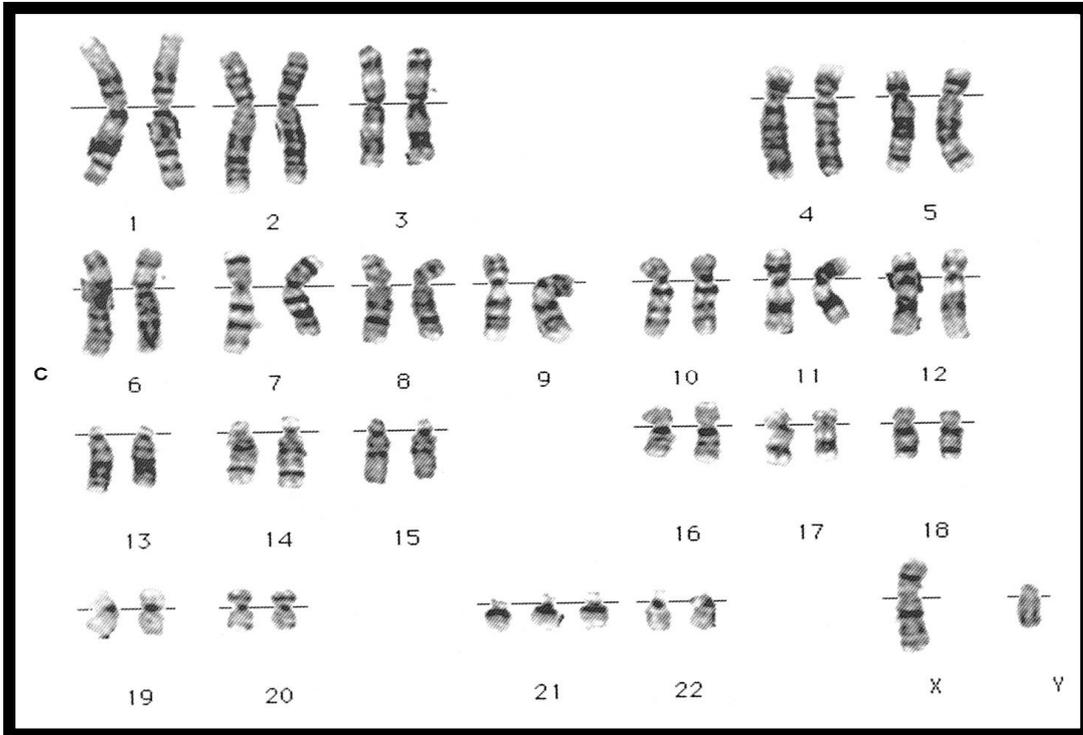
## Tema 5

- Formas de prevención del SD.
- El SD es prevenible a través de acciones de educación. Las edades maternas idóneas para la reproducción.
- El ácido fólico y la no disyunción cromosómica.
- El Diagnóstico prenatal invasivo.
- El diagnóstico prenatal no invasivo.

ANEXO X

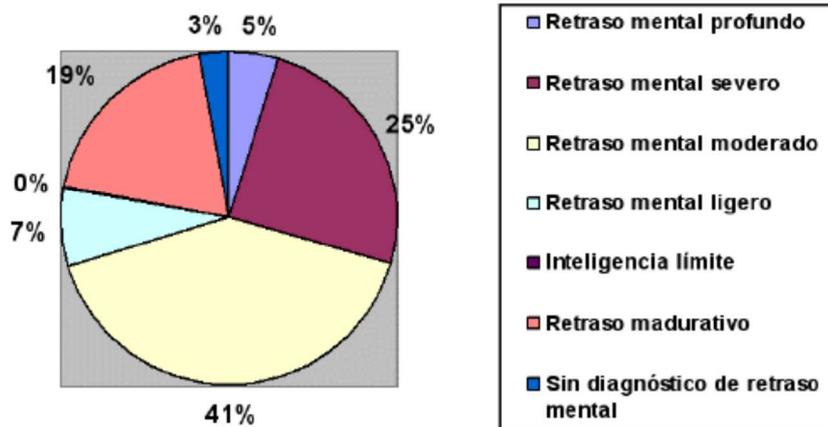
APOYO VISUAL

CUADRO 1.



CUADRO 2.

Gráfico 2. Distribución de las personas con SD según el retraso mental.



### CUADRO 3.

Tabla 3. Desarrollo motor en niños con síndrome de Down.<sup>4</sup> (Modificado)

Ítem	Edad media (meses)	Edad media + 2 desv. estándar (meses)
Enderezamiento cefálico en prono	2,7	5,88
Cont. cefálico vertical	4,4	8,26
Reacción apoyo lateral	8,2	11,64
Reacción apoyo anterior	8,4	12,76
Sedestación estable	9,7	13,40
Bipedestación	13,3	20,64
Volteo	8	12,46
Rastreo	13,6	21,96
"Rodar"	12,16	17,20
Gateo	17,7	26,76
Marcha autónoma	24,1	33,46

### CUADRO 4.

Tabla 4. Distribución de cardiopatías congénitas en SD<sup>18</sup> (Distribución porcentual sobre el total de cardiopatías).

Tipo de cardiopatía	Porcentaje
Defecto septal atrioventricular	45%
Defecto septal ventricular	35%
Defecto tipo ostium secundum	8%
Persistencia ductus arteriosus	7%
Tetralogía de Fallot	4%
Otros	1%

## CUADRO 5.

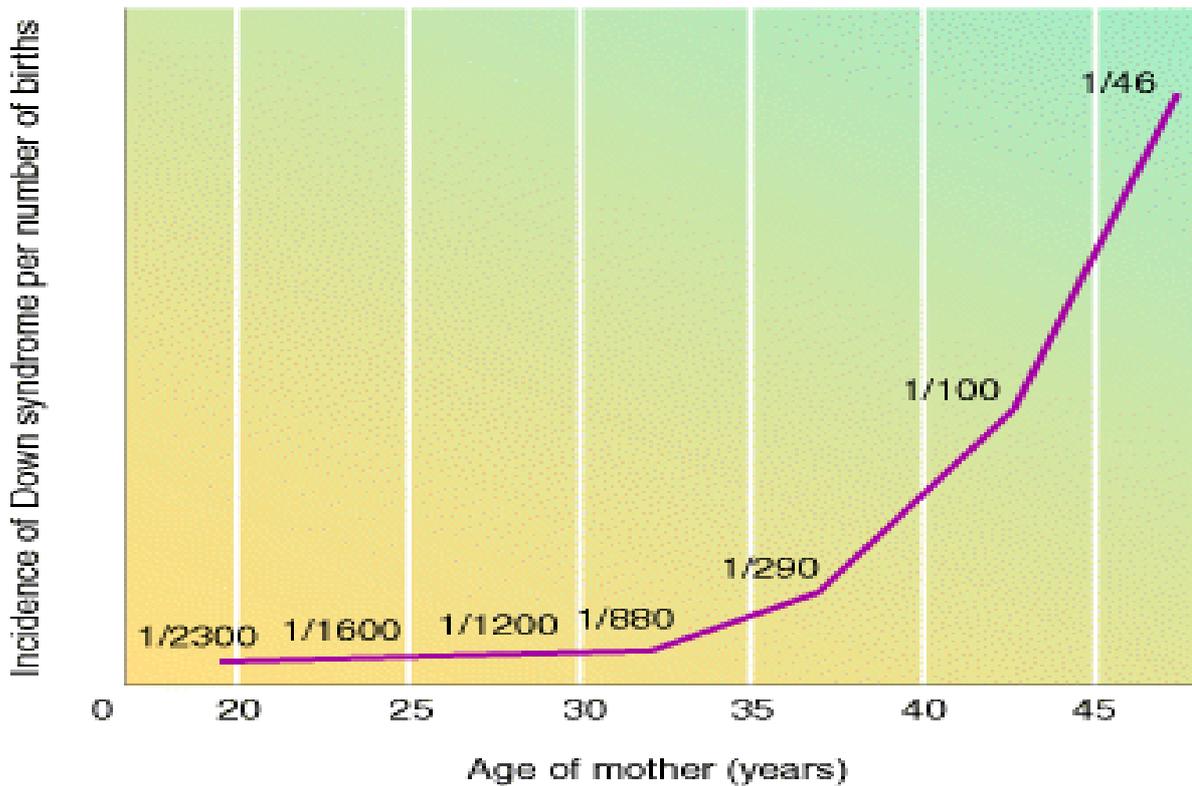
Tabla 5. Otros problemas médicos observables en la infancia y en la población adulta en atención primaria.

Alteraciones del sueño. Apnea obstructiva del sueño (45%)	Infecciones otorrinolaringológicas: - Otitis media - sinusitis  Déficit selectivo de IgA y/o de subclases de IgG
Otros problemas ortopédicos: - Inestabilidad atlanto-occipital - Hiperflexibilidad articular - Escoliosis - Subluxación rotuliana - Deformidades del pie (10,3%)	Problemas de conducta: - Déficit de atención. - Hiperactividad - Autismo (5%) - Depresión - Demencia. Enf. de Alzheimer (10,3-40%)
Epilepsia (5%), Mioclonias. Hipersomnia	Otros problemas endocrinológicos: diabetes tipo I (1,4-10%)
Otros trastornos oftalmológicos: - Nistagmus (35%) - Estenosis conducto lacrimal (20%) - Blefaritis (30%) - Conjuntivitis	Alteraciones hematológicas: - Desorden mieloproliferativo transitorio (reacción leucemoide) - Leucemia aguda linfoblástica y no linfoblástica (1%)
Criptorquidia (40%)	Disgenesia gonadal en mujeres (40%)

**CUADRO 6.**

<b>Características del Síndrome de Down Frecuencia de presentación<sup>8</sup></b>			
<b>Características</b>	<b>Porcentaje de aparición</b>	<b>Características</b>	<b>Porcentaje de aparición</b>
<i>Retraso mental</i>	100%	<i>Microdoncia total o parcial</i>	60%
<i>Retraso del crecimiento</i>	100%	<i>Puente nasal deprimido</i>	60%
<i>Dermatoglifos atípicos</i>	90%	<i>Clinodactilia del 5º dedo</i>	52%
<i>Diástasis de músculos abdominales</i>	80%	<i>Hernia umbilical</i>	51%
<i>Hiperlaxitud ligamentosa</i>	80%	<i>Cuello corto</i>	50%
<i>Hipotonía</i>	80%	<i>Manos cortas/braquidactilia</i>	50%
<i>Braquiocefalia/región occipital plana</i>	75%	<i>Cardiopatía congénita</i>	45%
<i>Genitales hipotróficos</i>	75%	<i>Pliegue palmar transversal</i>	45%
<i>Hendidura palpebral</i>	75%	<i>Macroglosia</i>	43%
<i>Extremidades cortas</i>	70%	<i>Pliegue epicántico</i>	42%
<i>Paladar ojival</i>	69%	<i>Estrabismo</i>	40%
<i>Oreja redonda de implantación baja</i>	60%	<i>Manchas de Brushfield (iris)</i>	35%

**CUADRO 7.**



**CUADRO 8.**

**Aparición de conductas comunicativas y de lenguaje expresivo**

Conductas	Des. Normal	Des. S. Down
Contactos oculares	1er. mes	2º mes
Sonidos vocálicos	5 meses	7 meses
Reduplicación silabas	6-10 meses	6-10 meses
Primeras palabras	10-12 meses	19-24 meses
Diálogos preconversacionales	11-12 mese	23-24 meses
Combinación de palabras	19 meses	31-40 meses
Primeras frases		3-4 años
Oraciones completas		6-7 años

## CUADRO 9.

Tabla 6. Guía de actividades preventivas en niños con SD.

Guía de actividades preventivas en niños con SD (edad en años)										
Actividad	0-4 sem.	6m	1 a	1,5	2 a 4	5-6	7-9	10-12	13-14	15-16
Cariotipo										
Consejo genético	+									
Actividades preventivas habituales (PAPPS)	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación cardíaca	Ecocardiograma							Ecocardiograma		
Evaluación audición	PETC o OEA	+	+	+	+			+ bienal		
Eval. oftalmológica	Reflejo rojo	+	+	+	+			+ anual		
Evaluación tiroides (TSH, T4)	Cribado de metabolopatías	+	+			+		Anticuerpos antitiroideos	+	+
Evaluación crecimiento (tablas estándar)		+	+	+	+			+		+
Evaluación bacodental								+	+	+
Cribado celiaquía <sup>a</sup>								+ trienal		
Apoyo familiar. Títulos de cuidados y habilidades paterno	+	+	+	+	+			+	+	+
Desarrollo psicomotor. Coordinación con servicios educativos	Intervención precoz	+	+	+	+			+		+
Inestabilidad atlantoaxoidea <sup>a</sup>						Rx				?

## CUADRO 10.

Distribución de causas de disfunción tiroidea en pacientes con SD (España)

	Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona), 199 <sup>29</sup>	Albacete, 1993 <sup>30</sup>
Función tiroidea normal	57,5%	53%
Aumento aislado de TSH	33%	41,7%
Hipotiroidismo	9,4%	Primario 7,2% Secundario 0,6%
Hipertiroidismo		1,1%

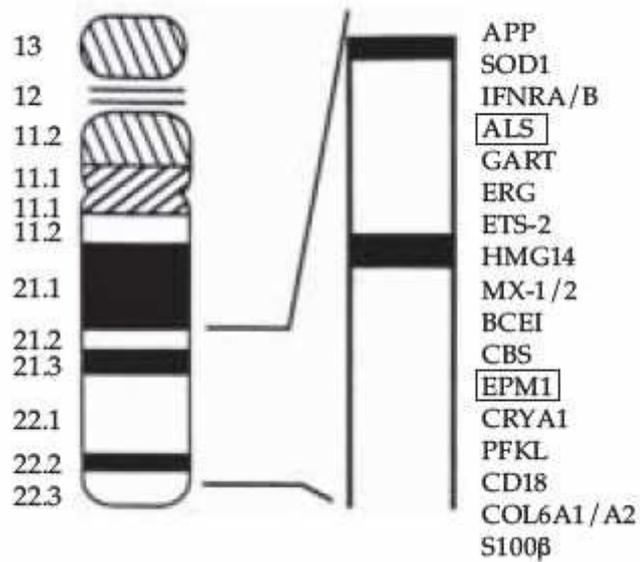
## CUADRO 11.

LOCUS	GEN	NOMBRE	ACTIVIDAD/TRASTORNO VINCULADO EN SD
21q22.1	SOD1	Superóxido dismutasa	Interviene en funciones oxidativas. Aumenta el estrés oxidativo del SNC fetal con SD. <sup>2</sup>
21q22.3	CBS	Cistationina beta sintetasa	El aumento de su función interfiere con el metabolismo de la homocisteína. <sup>7</sup>
21q22.1	GART	Glicinamida fosforil transferasa	El aumento de su función interfiere con el desarrollo neuronal. <sup>2</sup>
21q22.2	DSCAM	Molécula de adhesión celular de SD	Interviene en procesos neurales. Se relaciona con: RM, defectos cardíacos y E. de Hirshprung. <sup>8</sup>
21q22.3	COL6A1	Colágeno IV Alfa 1	Relacionado con trastornos de la migración neuronal. <sup>9</sup>
21q22	SI00	Proteína ligadora de CA (neural)	Neuroseñalización. Desarrollo dendrítico y sinaptogénesis. Relacionado con RM. <sup>9</sup>
21q22	GLUR5	Receptor de glutamato	Su incremento determina alteración en la diferenciación y daño neuronal. <sup>2</sup>
21q22.1	DSCR1	Reg. crítica para SD 1 calcipresina	Inhibidor de la actividad de calcineurina. Relacionado con defectos cardíacos, neurológicos e inmunológicos. <sup>9,10</sup>
21q22.3	ETS2	Oncogen ETS-2	Factor de transcripción. Podría contribuir con apoptosis neuronal. <sup>11</sup>
21q21	APP	Proteína precursora amiloide	Relacionado con desarrollo de enfermedad de Alzheimer. <sup>12</sup>

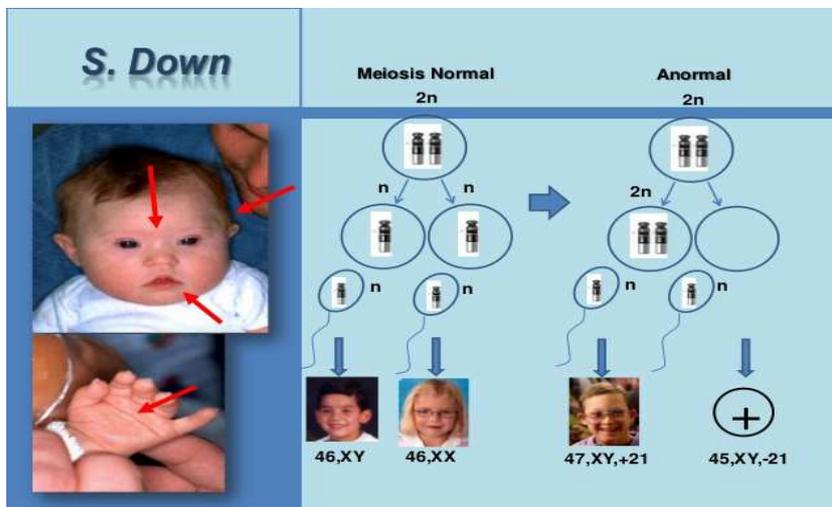
RM: retardo mental

**CUADRO 12.**

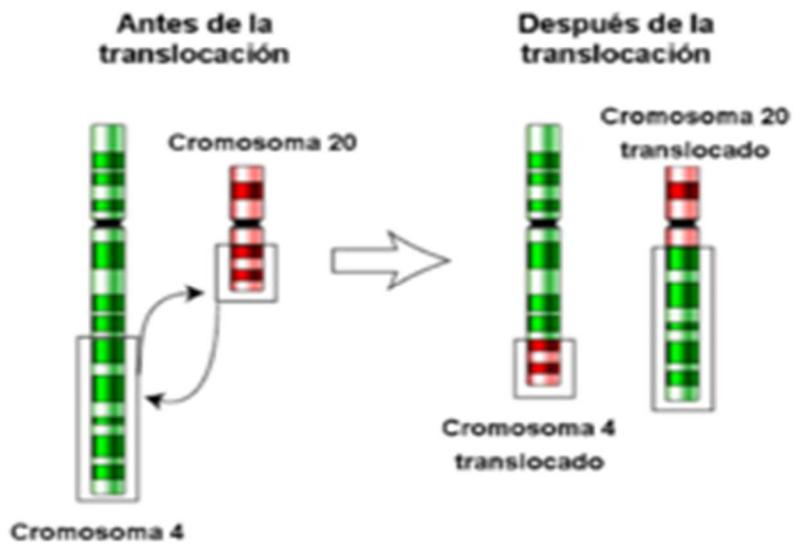
*Esquema del cromosoma 21. A la derecha de la figura: ampliación de la región distal del brazo largo (q) comprendida entre 21q21.2 y 21q22.3 con genes detectados dentro de ella.*



**Cuadro 13.**



Cuadro 14.



ANEXO XI Encuesta de validación de satisfacción.

familia \_\_\_\_\_ miembros \_\_\_\_\_

Parentesco del entrevistado con el propósito: \_\_\_\_\_

Edad actual del propósito: \_\_\_\_\_

Sexo propósito: \_\_\_\_\_

Edad de la madre al nacer el niño enfermo \_\_\_\_\_

**SATISFACCIÓN CON EL SERVICIO DE ASESORAMIENTO GENÉTICO ACTUAL**

Considera que la atención en el servicio de genética para usted y sus familiares...

- a) \_\_\_ ha sido beneficiosa
- b) \_\_\_ ha sido perjudicial
- c) \_\_\_ no ha provocado ningún cambio en la vida de ustedes

Cree ud. que el manejo de la información por parte del médico que los atendió

- a) \_\_\_ ha sido respetuoso
- b) \_\_\_ ha sido informal
- c) \_\_\_ ha sido muy adecuado y estricto
- d) \_\_\_ ha sido irrespetuoso

Sobre la atención médica que se leS HA daDO AHORA

- a) Solamente le informaron el problema
- b) Le informaron y les dieron algunas opciones de estudio \_\_\_\_\_, tratamiento \_\_\_\_\_ u otra ayuda. \_\_\_\_\_ cuales \_\_\_\_\_
- c) Le informaron y le presionaron para que actuara de alguna manera en especial. explique \_\_\_\_\_
- d) Respetaron sus opiniones y deseos, si-----, no-----
- e) Fueron indiferentes, si-----,no-----
- f) Rechazo al servicio, si \_\_\_ no \_\_\_

G) Tiene quejas del médico o equipo que lo atendió

Si \_\_\_ cuáles? \_\_\_\_\_

No \_\_\_

h) Agradece el servicio que le prestaron si\_\_\_ no\_\_\_

**INTERCAMBIO REALIZADO CON OTROS SERVICIOS FUERA DEL SISTEMA DE SALUD.**

- ✓ Recibió ahora orientación sobre las posibilidades educativas. Recibió ayuda\_\_\_
- ✓ Recibió ahora orientación sobre las posibilidades de inserción social. Recibió ayuda\_\_\_
- ✓ Recibió ahora orientación sobre la conducta en lugares públicos y de recreación Recibió ayuda\_\_\_.
- ✓ Alguna otra ayuda ahora. Explique.
- ✓ ¿Desea que en otro momento mantener contacto y darle seguimiento Genético?

