

Diagnóstico prenatal del síndrome de Down y aborto voluntario

Por Jesús Flórez

PLANTEAMIENTO

El problema que plantea María Auxiliadora Robles en el artículo anterior es muy serio y puede ser analizado desde muy diversas perspectivas. No es un problema estrictamente español sino mundial, y en la medida en que España se encuentra dentro del núcleo de naciones más avanzadas a todos los efectos, incluidos la facilidad de acceso a métodos diagnósticos caros pero asumidos por los sistemas nacionales de salud, el relativismo conceptual y la permisividad, España está en condiciones de utilizar, y utiliza, todos los recursos disponibles para evitar el nacimiento de niños con síndrome de Down. El diagnóstico es gratuito y el aborto también.

La sucesión de acontecimientos que ha hecho encender todas las alarmas es la siguiente.

Hasta hace unos años, el diagnóstico de un feto con síndrome de Down se basaba exclusivamente en la realización de la amniocentesis o de biopsia de vellosidades corioideas, para después realizar el cariotipo de las células fetales presentes en el líquido amniótico o en las vellosidades. Ambas técnicas exigen introducir instrumental en el abdomen materno y manipular de alguna manera el útero que contiene el feto, y por eso se llaman técnicas invasivas. Son técnicas laboriosas, llevan su tiempo porque una vez extraídas las células hay que cultivarlas para poder realizar el cariotipo (la técnica PCR es más rápida pero no es disponible en todos los laboratorios, ver http://www.down21.org/diag_prent/qf_pcr.htm), y ambas conllevan un riesgo –pequeño pero real– de producir un aborto espontáneo. Por ese motivo, se aconsejaba restringir la utilización de tales técnicas a la población de mujeres con mayor riesgo de tener un hijo con una cromosomopatía: las mujeres de edad igual a o mayor de 35 años.

Ahora bien, el hecho de que esa sea la población de mayor riesgo (en %, y con cifras crecientes dada la tendencia occidental a posponer la crianza de los hijos), no significa que sea la población que más hijos con síndrome de Down concibe y da a luz en términos absolutos. En primer lugar, porque la fertilidad femenina decrece a esa edad; en segundo lugar porque es mucho mayor el número de mujeres que conciben entre los 15 y los 35 años; y en tercer lugar porque, conociendo que hay más riesgo, las mujeres de más de 35 años incrementan la utiliza-

EN RESUMEN | La disponibilidad de técnicas de diagnóstico de síndrome de Down no invasivas, que poseen creciente fiabilidad en sus resultados, ha inducido a utilizar estas técnicas en madres gestantes menores de 35 años, el segmento de madres que, en términos absolutos, concibe más hijos con síndrome de Down. Este diagnóstico presuntivo exige la confirmación mediante la realización de amniocentesis o de biopsia de vellosidades corioideas, a la que las madres son invitadas. El diagnóstico final positivo fuerza a la pareja a tomar una decisión definitiva sobre mantener o no la vida de su hijo con síndrome de Down. La presión social y la información poco actualizada han hecho ascender dramáticamente el número de abortos voluntarios de fetos con síndrome de Down (se llega al 85% de fetos diagnosticados con síndrome de Down), destapando así la concepción discriminadora de la sociedad ante la discapacidad. El artículo alerta sobre esta realidad que empieza a parecerse a las prácticas eugenésicas tantas veces repudiadas.

JESÚS FLÓREZ

Es asesor científico de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria
florezj@unican.es

OPINIÓN



ción de métodos anticonceptivos. En cambio, la población femenina que sin duda más hijos con síndrome de Down sigue aportando es con mucho la población de mujeres de menos de 35 años; es decir, la población a la que hasta ahora no se aconseja hacer la amniocentesis de forma sistemática (salvo que la madre lo pidiera).

¿Cuál ha sido el motor que ha revolucionado todo este planteamiento? Con los años, se han ido desarrollando métodos que sugieren la presencia de un feto con síndrome de Down. Estos métodos al principio ofrecían muchos errores –tanto falsos positivos como falsos negativos–; pero la combinación de técnicas de imagen directa (por ecografía o sonografía) que permiten visualizar en el feto signos sugestivos de síndrome de Down con técnicas analíticas en la sangre de la madre que sólo exigen una punción venosa, ofrece unas características muy importantes (Canal Down21, 2005):

- a) No son invasivas, por lo que carecen del riesgo del aborto espontáneo.
- b) Algunas son realizables durante el primer trimestre del embarazo, es decir, muy precozmente.
- c) No son plenamente diagnósticas, como lo es el cariotipo o la PCR tras amniocentesis, pero están alcanzando unos niveles de probabilidad muy elevados (siguen teniendo algunos falsos positivos y falsos negativos).
- d) De lo anterior se deduce que, mediante estas técnicas de diagnóstico, se puede hacer una selección rápida de aquellas madres que tienen alta probabilidad –riesgo– de tener un hijo con síndrome de Down, y entonces se les remite a la técnica confirmatoria de la amniocentesis. Es decir, se hace un rastreo previo.

¿QUÉ CONSECUENCIAS SE DERIVAN DE TODO ESTO?

1. Como no se trata de técnicas invasivas y arriesgadas, ya no hay por qué restringir el diagnóstico prenatal al segmento de población de mujeres con edad igual o mayor de 35 años.
2. Como la población que en términos absolutos tiene más hijos con síndrome de Down son las menores de 35 años, si se quiere promover y facilitar el aborto de los fetos con síndrome de Down es imprescindible ampliar y ofrecer las posibilidades del diagnóstico no invasivo a ese grupo de mujeres. Es decir, extender el diagnóstico prenatal a toda la población femenina embarazada.

3. Obviamente, y por lo que hemos explicado, los tests con técnicas no invasivas no aseguran el diagnóstico; pero dado su creciente grado de fiabilidad, facilita la discriminación o selección de casos positivos que, posteriormente, habrán de ser confirmados por la amniocentesis. De este modo se llega a la población que más hijos con síndrome de Down aporta, sin tener que someter a toda ella al análisis sistemático mediante amniocentesis.

En función de lo expuesto, las diversas organizaciones sociales están tomando sus posiciones.

En España, es cada vez más frecuente que dentro de la cobertura prácticamente generalizada de la Seguridad Social, los ginecólogos realicen análisis ecográficos a toda mujer embarazada con independencia de su edad desde las primeras semanas del embarazo para seguir el desarrollo del feto, como técnica adecuada de seguimiento. Y que a la más mínima duda (translucencia nucal, etc.), complementen esa exploración con los análisis bioquímicos propios del primer o del segundo trimestre de embarazo. De la combinación de ambas técnicas se calcula el riesgo y, caso de haberlo, los ginecólogos proponen la recomendación de que se haga la amniocentesis para confirmar el diagnóstico. Como resultado, y en función de la generalización de los protocolos, hay comunidades Autónomas en las que el índice de diagnóstico positivo de síndrome de Down es muy alto. La experiencia dice que el diagnóstico positivo va seguido de aborto voluntario en un 50-100% según los años analizados, los años de la madre, los centros sanitarios y las Comunidades Autónomas. En el resto de Europa, salvo en los países en los que el aborto no está autorizado o despenalizado, el índice de abortos de fetos con síndrome de Down, previo diagnóstico prenatal, alcanza cifras de hasta el 75 % (Dolk et al., 2005).

En USA, ha sido el American College of Obstetricians and Gynecologists, que agrupa a la práctica totalidad de ginecólogos y obstetras, quien ha emitido una recomendación oficial de promover y favorecer las técnicas no invasivas de diagnóstico prenatal a las mujeres embarazadas menores de 35 años. Esta recomendación ha suscitado reacciones fulminantes por parte de asociaciones federales, estatales y locales relacionadas con el síndrome de Down, como se puede apreciar en el reportaje del New York Times de 9 de mayo de 2007 que ofrecemos más abajo.

El problema se complica si se tiene en cuenta la posibilidad de que un médico pueda ser denunciado por unos padres que han tenido un hijo con síndrome de Down, si demuestran que ese médico no les explicó todas las posibilidades técnicas a las que podían haber recurrido desde las primeras semanas del embarazo, a tiempo de suprimir bajo amparo legal la vida de ese niño. La denuncia a veces termina en condena (Wrongful birth, Wrongful life: ver comentarios en Alonso Parreño, 2006 y Amor Pan, 2006).

Hasta aquí los hechos tal como se han ido desarrollando. Pero estos hechos tienen unas consecuencias que exigen ser valoradas.

Dentro de las múltiples reacciones que el diagnóstico prenatal y sus consecuencias suscitan, se ha señalado la de aquellos padres con hijos con síndrome de Down que temen que, al extenderse las técnicas de diagnóstico a toda la población, caiga fulminantemente la natalidad de niños con síndrome de Down y ello resulte en una pérdida de interés social por el problema, con reducción de recursos para su atención y para la investigación. El temor es fundamentado porque la reducción de nacimientos está siendo una realidad cada vez más generalizada. Pero me parece que la actitud de esos padres es errónea. En primer lugar, porque se trata de algo más serio y trascendente: el derecho o no derecho a la vida de un ser humano con síndrome de Down; no de si va a haber muchos o pocos. En segundo lugar, porque enfermedades mucho más raras que el síndrome de Down reciben buena atención social; no es cuestión de número sino de calidad en las acciones reivindicativas. Es cierto que los fondos públicos asignados a la investigación de una determinada enfermedad son mayores cuanto más población se vea afectada por un problema. Pero pienso que nunca el interés por investigar el síndrome de Down ha dependido del número de personas que lo tienen sino de su singularidad biológica, que es la que despierta la curiosidad y la pasión del investigador científico. Una singularidad que no es comparable a ninguna otra alteración cromosómica humana viable y que, por tanto, despierta enorme interés.

Creo que hemos de ir más al fondo real de la cuestión. ¿Es lícito intentar reducir el número de nacimientos de niños con síndrome de Down? La pregunta es mucho más compleja de lo que a primera vista pueda parecer. Porque su formulación conlleva estas otras cuestiones. ¿Es bueno o es malo el síndrome de Down como tal? ¿Deben trabajar los responsables sanitarios por evitarlo o reducirlo? ¿Es lícita la utilización de cualquier medio, incluida la eliminación física del feto, para conseguirlo? ¿Debe ser discriminada una persona con discapacidad hasta el punto de ser eliminada antes de nacer? Con esta generalización de las técnicas de diagnóstico con fines eliminatorios ¿no estaremos ante una nueva forma de eugenesia, a costa de sufrir una grave merma en los valores que hicieron inigualable nuestra civilización? ¿Por qué quienes se autoproclaman adalides del progreso y la solidaridad en nuestra sociedad occidental son quienes más defienden una práctica insolidaria para con los más débiles y vulnerables?



Es evidente que el síndrome de Down es una anomalía genética, que conlleva frecuentemente un conjunto de alteraciones patológicas que exigen la aplicación de recursos y apoyos complementarios a lo largo de toda la vida. Es también evidente que, generalmente, cuando nos nace un hijo con síndrome de Down nos llevamos un gran disgusto. Y es evidente, por fin, que nuestro concepto y valoración del síndrome de Down suele ser profundamente modificado conforme convivimos con él. De no ver más que males y temores pasamos a ver grandes y enriquecedores valores, como bellamente han mostrado King y col. (2006).

¿Qué quiere decir esto? A mi modo de ver, que no nos debemos escandalizar por el hecho de que la sociedad considere que el síndrome de Down deba ser evitado (otra cuestión es cómo), y que hemos de ser conscientes de que no es fácil transmitir a la sociedad la idea de que las personas con síndrome de Down son valiosas en sí mismas, máxime si previamente la sociedad no acepta que TODA persona lo es por el hecho de existir. Es decir, la ignominia discriminatoria no está en no aceptar al niño o joven con síndrome de Down, sino en el no aceptar a él, y al que padece esquizofrenia, o parálisis cerebral, o cualquier otra discapacidad. Yerran quienes ponen la fuerza del argumento para defender el derecho a nacer de una persona con síndrome de Down en pretender demostrar lo mucho y bien que avanzan y progresan actualmente estas personas. Su derecho a la vida no depende del nivel cognitivo o conductual que pueden llegar a alcanzar, porque entonces es muy fácil la contraargumentación (“...¿y quién nos asegura que ese feto alcanzará lo que Vd. pretende?”). Esos argumentos pueden ser valiosos para facilitar la aceptación y la integración, pero carecen de valor a la hora de dictaminar sobre la vida o la muerte de un feto con discapacidad diagnosticada.

Creo que acierta la sociedad cuando se propone vencer la existencia del síndrome de Down. El problema, pues, no está en que desee vencerlo sino en la valoración que la sociedad hace de la dignidad de un feto humano, y en su sensibilidad o insensibilidad para eliminarlo. Porque de esa valoración van a depender las leyes que promul-

que, las recomendaciones que haga, las resoluciones que adopte ante determinadas denuncias, etc. Si la sociedad decide que el mejor modo de vencer la patología del síndrome de Down es suprimir los fetos con síndrome de Down para evitar su nacimiento, legislará en ese sentido, facilitará al máximo su diagnóstico prenatal, y buscará el modo de presionar a los padres que han sido conducidos por los pasos del diagnóstico a que decidan el aborto, tras haber sido informados, eso sí.

LA DECISIÓN INFORMADA DE LA PAREJA

Con ello llegamos al punto culminante de nuestro análisis: la decisión de la pareja. ¿Qué circunstancias se dan en su toma de decisión? ¿Hasta qué punto se puede decir que está bien informada y que actúa en libertad?

No es posible generalizar porque las circunstancias son múltiples, pero el hecho de que haya aumentando tan marcadamente el número de abortos voluntarios en los países en los que las técnicas de diagnóstico precoz se han extendido y la legislación lo permite, induce a pensar que se da una serie de circunstancias que, de modo más o menos claro, invita a la pareja a tomar una decisión contraria a la vida de su hijo con síndrome de Down. Una pobre valoración de lo que significa una vida con síndrome de Down, creyendo que no será feliz; el temor a vivir una vida sacrificada y hostil; el temor a sentirse estigmatizado; el horror de no conseguir el hijo soñado... Y a ello se ha de sumar la presión que ejerce una sociedad hedonista a través, quizá insensiblemente, de los familiares, amigos, compañeros de trabajo, los medios de comunicación, los propios profesionales sanitarios. Destaca igualmente la pésima información que las parejas reciben sobre lo que realmente es el síndrome de Down. Como bien afirman Parens y Asch en un artículo emblemático (2003), las decisiones estarán bien informadas –es decir, los ejercicios de libertad serán auténticos– sólo cuando las personas de nuestra sociedad se avengan a aprender lo que de verdad la discapacidad significa y no significa, tanto para los propios individuos como para las familias. Es grande el fardo que la pareja ha de llevar sobre sus hombros en esos momentos en que ha de tomar una decisión crítica, y muy claros y firmes los principios que ha de tener para que no se nublen por la noticia de que su hijo tiene síndrome de Down. Pensar en primer lugar en la dignidad humana de su hijo y tener el convencimiento de que va a recibir por parte de la sociedad toda clase de apoyos han de ser pilares irreductibles en su toma de decisión.

¿QUÉ PODEMOS HACER DESDE LAS ASOCIACIONES?

Es importante, sin duda, difundir la realidad actual de una vida con síndrome de Down con datos, ejemplos, imágenes. Y no a base de ejemplos excepcionales sino de ejemplos cotidianos, menos espectaculares pero mucho más poderosos. Es crucial hacer llegar esta información a los lugares necesarios y en los momentos oportunos: las parejas en situación de decisión, los obstetras y ginecólogos. Pero no nos engañemos: eso no basta si, al mismo tiempo, no apostamos por la cultura de la vida humana y no nos esforzamos por difundir el valor de esa vida en sí misma considerada. Vuelvo a repetirlo, la vida de mi hija con síndrome de Down que escribe, habla en público y disfruta ostensiblemente de la vida no es más valiosa que la de aquella otra niña con síndrome de Down que, además, tiene espectro autista y un retraso mental profundo. La clave del mensaje es simple: una discapacidad no puede ser principio de discriminación a la hora de decidir si debe o no tener acceso a la vida extrauterina.

Es muy fácil decir: “Nosotros no empujamos; nos limitamos a informar con la mayor objetividad posible para que sea el matrimonio quien decida libremente”. Pero la duda que, al menos a mí, me atenaza es si la sociedad occidental actual dota de real libertad e información para que la pareja pueda decidir con libertad. Y en el fondo veo una muestra descarada de la arbitrariedad y fraude con que nuestra sociedad actúa: que a estas alturas de nuestra civilización, podamos dar libertad para decidir sobre una vida humana basándonos en criterios tan profundamente discriminatorios.

Presento a continuación un reportaje publicado recientemente en el New York Times, para que se conozca el estado de ánimo generado en Estados Unidos por las recomendaciones a favor de la extensión de las pruebas de diagnóstico prenatal.

REFERENCIAS

Alonso Parreño, MJ. Demandas por nacimiento por discapacidad. Perspectiva jurídica. En: <http://www.down21.org/legislacion/temasinteres/demandasjudic/perspjuridica.htm>, 2006.

Amor Pan, JR. Demandas por nacimiento por discapacidad. Perspectiva ética. En: <http://www.down21.org/legislacion/temasinteres/demandasjudic/perspjuridica2.htm>, 2006.

Canal Down21. Pruebas diagnósticas prenatales en el síndrome de Down. En: <http://www.down21.org/salud/diagnosticos/maindiag.htm>. 2005.

Dolk H, Loane M, Garne E et al. Trends and geographic inequalities in the prevalence of Down syndrome in Europe, 1980-1999. *Rev Epidemiol Sante Publique* 2005; 53: 2587-2595.

King GA, Zwaigenbaum L, King S et al. Cambios en los sistemas de convicciones /valores de las familias de niños con autismo y síndrome de Down. *Rev Síndrome Down* 2006; 23: 51-59.

Parens E, Asch A. Valoración crítica sobre los derechos de la discapacidad en relación con las pruebas de diagnóstico prenatal. *Rev Síndrome Down* 2003; 20: 63-76.

Los tests de diagnóstico prenatal colocan al síndrome de Down en situación límite

Amy Harmon (New York Times, 9 de mayo de 2007)

Detroit, Michigan, USA

Sarah Itoh, que se describe a sí misma como joven de casi once años y medio, no mostró rasgo alguno de nerviosismo cuando habló en un salón lleno de consejeros genéticos y ginecólogos sobre sí misma en una tarde, hace pocos días. Le gusta leer, dijo. Las mates le resultaban difíciles pero van mejorando. Toca el clarinete en la banda de su escuela. Es una girl scout junior y es tía, le gusta ser organizada y que su cuarto esté limpio. El año pasado ganó tres medallas en las Special Olympics. “Me siento tan feliz porque consigo hacer muchas cosas”, concluyó. “Deseo simplemente que sepan que, aunque tengo síndrome de Down, estoy muy bien”.

La presencia de Sarah en el Hospital Henry Ford es parte de una campaña nada habitual que está siendo llevada a cabo por los padres de niños con síndrome de Down, preocupados por su futuro a la vista de la ampliación de las pruebas de diagnóstico prenatal, que podrían reducir drásticamente el número de nacimientos de niños con esta alteración genética.

Hasta este año, sólo a las mujeres embarazadas de 35 años o más se les sometía a los tests de forma rutinaria para ver si sus fetos tenían el cromosoma extra que origina el síndrome de Down. En consecuencia, muchos matrimonios cuya esposa tenía una edad inferior se enteraban que tenían un hijo con síndrome de Down sólo en el momento del nacimiento. Pero a partir de una recomendación del American College of Obstetricians and Gynecologists, los médicos han empezado a ofrecer un procedimiento nuevo y más seguro de diagnóstico a todas las mujeres embarazadas, con independencia de su edad.

Cerca del 90% de mujeres embarazadas a las que se les da el diagnóstico de síndrome de Down han elegido abortar.

Convencidos de que más matrimonios elegirían mantener su embarazo si conocieran mejor lo que significa criar a un hijo con síndrome de Down, un grupo cada vez mayor de padres están tratando de insertar sus propias perspectivas más positivas en el momento de tomar una decisión que a menudo se ve dominada por estadísticas médicas atemorizadoras y por médicos que se sienten obligados a describir las dificultades de la vida de un hijo discapacitado.

Están presionando a los obstetras a que les envíen parejas a las que se les ha dado un diagnóstico prenatal, e invitan a los futuros padres a sus casas para que visiten a sus hijos. En Massachussets, por ejemplo, voluntarios de una red de “primera llamada” en la que se juntan padres ya veteranos con padres más jóvenes están ofreciendo apoyo a los matrimonios que han de decidir si continúan el embarazo.

Los padres se ven aprisionados por el miedo sobre el bienestar de sus hijos en un mundo en donde habrá cada vez menos gente como ellos. Porque, conforme se disponga de más tests de diagnóstico prenatal para todo un conjunto de imperfecciones genéticas, se prevé un conflicto cultural más amplio sobre dónde trazar la línea entre la prevención de una discapacidad y la aceptación de la diversidad humana.

“Queremos que la gente que toma esta decisión conozca nuestros hijos”, decía Lucy Talbott, presidenta de un grupo de apoyo que consiguió que el hospital reuniera la audiencia para escuchar a Sarah y dos amigas adolescentes. “Queremos que nos hablen a nosotros”.

Centrarse ahora en el no nacido es nuevo para la mayoría de los padres que formaban parte de grupos de apoyo que desplegaban su energía para ayudar al que ya había nacido. Pero desde que se ha recomendado la ampliación de los tests diagnósticos en enero pasado, el tema ha empezado a llenar las agendas de las reuniones de los grupos de apoyo.

Ciertamente, la reducción de la población con síndrome de Down, que en Estados Unidos está en unos 350.000, podría significar menos apoyo institucional y menos financiación para la investigación médica. Y podría significar también un mundo más solitario para quienes todavía están.

“El impacto de estos cambios sobre la comunidad síndrome de Down va a ser enorme”, decía Dani Archer, una madre de Omaha que ha abandonado otras tareas de voluntariado relacionadas con el síndrome de Down para centrarse en encontrar la estrategia de llegar a los futuros padres.

Los cerca de 5.500 niños que nacen con síndrome de Down cada año en USA (1,3 por 1000 nacimientos vivos) tienen un retraso mental entre ligero y moderado, tienen un riesgo mayor de padecer cardiopatías congénitas y otros problemas médicos, y su esperanza de vida es de unos 49 años. Como adultos, algunos consiguen puesto de trabajo, pero muchos tienen dificultades para vivir de manera independiente.

“Hay muchos matrimonios que no desean tener un niño con síndrome de Down”, decía Deborah A. Driscoll, jefe del departamento de obstetricia en la universidad de Pennsylvania y autora principal de las nuevas recomendaciones del grupo de obstetras. “Carecen de recursos, no poseen el vigor emocional, no tienen apoyo familiar. Recomendamos que se ofrezcan estas pruebas prenatales para que los padres puedan elegir”.

Pero la riqueza de las vidas de sus hijos, responden los padres, es poco comprendida. La intervención médica temprana y la maestría alcanzada en las nuevas técnicas quirúrgicas del corazón resuelven muchos de los problemas de salud; la obligación legal de incluir a los niños en las escuelas públicas ha creado además nuevas oportunidades para conseguir amistades, y ha promovido una conciencia social más amplia sobre esta condición.

Sin ninguna financiación u organización formal, los padres se están organizando para reunirse con los obstetras locales, para actualizar los folletos, y para conseguir de los trabajadores sociales que den sus propios teléfonos de contacto junto con los resultados de los tests. Los profesionales médicos, en su mayor parte, han respondido con cautela. Los consejeros genéticos, que con frecuencia son los que dan los resultados a los futuros padres, aducen que deben respetar a los pacientes que pueden haber decidido ya terminar el embarazo. Sugerirles



que lean un panfleto o pasen un día con una familia, dicen, puede complicar innecesariamente lo que para muchos es una decisión dolorosa con poco tiempo para tomarla.

Pero su objetivo, responden los padres, no es forzar a nadie a tomar la decisión de hacerse cargo de un hijo con discapacidad. Muchos de quienes participan en esta campaña se describen a sí mismos como 'pro-choice' (libertad para elegir). Pero aun así, algunos se ven a sí mismos como personas en primera línea para la defensa de la sociedad contra el uso de tecnología genética que linda con la eugenesia.

"Para mí, esto aboca simplemente a la desaparición" dijo Nancy Iannone, de Turnsville, en el estado de New Jersey, madre de cuatro hijas incluida una con síndrome de Down. "Aquí no se trata de la política del aborto o de la religión, es una pura cuestión ética".

Algunos admiten libremente tener un motivo egoísta en su nuevo activismo. "Si todas estas personas abortan sus hijos con síndrome de Down, no habrá programas, no habrá aceptación, ni tolerancia", afirmaba Tracy Brown, de 37 años, de Seattle, cuyo hijo de 2 años, Maxford, tiene síndrome de Down. "Quiero que mi hijo tenga oportunidades. No sé si está bien o mal, pero lo hago". Tracy se ha propuesto servir en el grupo de recursos de la comunidad sobre el síndrome de Down para padres futuros. Se sintió comprometida cuando un consejero del Centro Médico de la Universidad de Washington le envió un mensaje por correo-e recientemente con la consulta de una paciente. ¿Qué edad equivalente de desarrollo alcanza la mayoría de las personas con síndrome de Down?, deseaba conocer la consultante. Para los padres de una lista de correo-e a los que solicitó sus respuestas, la pregunta subrayaba la dificultad de transmitir el placer de ser padre de un hijo con síndrome de Down a alguien que tiene la opción de rechazarlo.

"Verbalmente", escribió una madre de su hija quinceañera, "tiene un nivel de 6 meses, pero ¿a qué chica de 6 meses conoce usted que puede saltar de una ventana y bailar sobre el tejado?!?!? Bromeamos diciendo que podría escalar el Everest. "Si alguien me hubiera dicho que Sam estaría todavía con pañales a los 5 años – uf – probablemente me hubiera muerto", escribió otra madre. "Pero viviendo con ello, no es para tanto. Porque tú no das a luz a un niño de 5 años, creces con él y lo amas durante esos cinco años".

Los médicos llevan tiempo recomendando la práctica de la amniocentesis para mujeres embarazadas de 35 años o más, una edad que marca la diferencia en el mayor riesgo de defectos cromosómicos. Pero como eso conlleva un cierto riesgo de aborto espontáneo, no ha sido ofrecida la técnica de forma rutinaria a las mujeres más jóvenes, que son las que conforman el grupo mayoritario de madres de hijos con síndrome de Down.

Actualmente, con un sonograma (ecografía) y unas pruebas sanguíneas realizadas durante

el primer trimestre del embarazo, los médicos pueden calcular si un feto tiene un cromosoma 21 extra, responsable del síndrome de Down, con un alto grado de precisión y sin poner el peligro el embarazo. (Nota: aunque el grado de precisión sea alto, no asegura el diagnóstico que sólo se consigue mediante el análisis del cariotipo de las células obtenidas mediante la amniocentesis o la biopsia corioidea. Lo que las nuevas técnicas aportan son pruebas no invasivas ni arriesgadas, suficientemente expresivas para que, en caso de duda, se recurra a las pruebas invasivas. Dado que el mayor número de niños con síndrome de Down nace de madres menores de 35 años, las propuestas son ofrecer las pruebas a toda las gestantes, con independencia de la edad, con el fin de incrementar los diagnósticos prenatales, dejando después a los matrimonios que tomen su decisión).

Pero muchos padres contemplan esta ampliación de las pruebas diagnósticas como un paso hacia una sociedad en donde los niños como los suyos serán mal recibidos. El columnista George F. Will, de la revista Newsweek, lo ha descrito como “Misión de búsqueda y destrucción” para una categoría de ciudadanos que incluye a su hijo adulto Jon Will.

El Dr. Brian Skotko, residente médico que ha analizado cómo se dio a las madres el diagnóstico prenatal, encontró un alto grado de insatisfacción. Dijo que la mayoría de los médicos no tienen formación, o la tienen muy poca, sobre cómo transmitir el diagnóstico prenatal del síndrome de Down. Cuando habló ante un grupo de obstetras, genetistas y estudiantes de medicina en el Massachusetts General Hospital en Boston sobre este tema el mes pasado, fue duramente cuestionado. Un médico preguntó sobre los estudios que sugieren que hay un riesgo mayor de enfermedad de Alzheimer precoz en las personas con síndrome de Down, gravando potencialmente a los padres con una nueva carga precisamente cuando se hacen ya mayores. Otros discreparon sobre la idea de que no dan a los padres una impresión equilibrada del síndrome de Down.

“Es una equivocación afirmar «tu bebé va a ser un retrasado mental, deberías abortarlo»”, dijo el Dr. Allan Nadel, director del diagnóstico prenatal en el hospital. “Pero por la misma razón, no creo que sea adecuado decir «son unos seres humanos estupendos y amorosos, puedes hacer frente a todos sus problemas y la cosa no es tan mala». Nos esforzamos por llegar a un equilibrio adecuado”.

Los padres que actúan como defensores de sus hijos tienen algún consejo que dar: no empiecen con la frase ‘lo siento’ o ‘tengo malas noticias para ustedes’, como muchos de sus propios médicos les dijeron.

Semanas después de que Patricia Lander decidiera seguir con su embarazo, después de que se le diagnosticara que su feto tenía síndrome de Down, aún le recordó su médico que estaba todavía en el período de conseguir un aborto en el estado de Kansas si la ecografía demostraba que el niño necesitaba cirugía cardíaca. La Dra. Lander, que es médico de urgencias en Norwich (estado de Vermont), ha conseguido la invitación para dar una conferencia a obstetras en su hospital en este verano.

En Wilmington (estado de Delaware), Kristin Pidgeon recordó la previsión desalentadora que expuso su médico ante una audiencia en el hospital local: “Puede que consiga calcular el cambio para el billete de un autobús”, refiriéndose a su hija que aún no había nacido, “pero ¿qué pasará si el autobús no llega?” (Su hija Aliza, que ahora tiene 5 años, no toma todavía el autobús, contó Kristin, pero monta a caballo como parte de su terapia).

En los barrios residenciales de Detroit, la Sra. Talbot está todavía elaborando la mejor estrategia para hacer llegar sus puntos de vista y convencer a los profesionales médicos. Cuando un médico le sugirió que había elegido mostrarles sólo los chicos con mejor nivel de funcionamiento, como Sarah o su propia hija Megan, pidió que se les uniera a su equipo Trevor Taylor, que carece de la capacidad para comunicarse verbalmente. Y en su visita al Hospital Henry Ford, Trevor, que tiene 19 años, un actor natural, representó su exposición al tiempo que Megan, de 18 años, la leía, antes de tocar la música y cantar conjuntamente “What a Wonderful World”.

Al final, mandó un beso a la audiencia. Y después abrazó a su madre.