

El recién nacido con Síndrome de Down y el equipo de salud neonatal

Dra. Katherine Rossel C.

Unidad de Neonatología, Hospital Clínico San Borja Arriarán.

Resumen

El Síndrome de Down ha incrementado notablemente su incidencia en los últimos años. En la maternidad de Hospital Clínico San Borja Arriarán, ésta ha llegado a cifras alarmantes de 1/414 recién nacidos vivos (Enero 2004). Ello motivó al equipo de Neonatología a elaborar distintas estrategias, orientadas a mejorar la vigilancia en salud de estos niños y brindar asistencia emocional, orientación efectiva y educación programada a sus padres desde el momento del diagnóstico. Fue necesario modificar el lenguaje, reconocer el momento oportuno para dar la noticia y respetar las etapas emocionales que viven los padres. Se diseñó material de apoyo escrito (tríptico y guía para padres) y se facilitaron todas las estrategias de vinculación afectiva. Al alta del recién nacido, junto con orientar a los padres respecto de las redes de apoyo, los controles de salud programado y programas de estimulación temprana, se estableció el contacto con el servicio de pediatría para supervisar el seguimiento en salud de sus hijos, en conjunto con la atención primaria.

En Chile aún no existe un programa de salud diferenciado que permita anticipar la morbilidad de estos niños y efectuar apoyo emocional oportuno a sus padres. Por esto y hasta que ello ocurra, es importante implementar, aunque sea a nivel local, estrategias que permitan satisfacer las necesidades en salud de estos niños y sus familias.

Palabras clave: Síndrome de Down, educación en salud, apoyo emocional.

coordinada a todo nivel desde la atención terciaria al nivel primario. El objetivo es lograr un adecuado diagnóstico, control y vigilancia en salud tanto del niño con Síndrome de Down, como de sus padres (3-5).

En Chile la supervisión de salud del bebé con Síndrome de Down es una tarea pendiente, pues en nuestro país aún no existe programa de salud diferenciados para esta condición, lo que redundó en diagnósticos tardíos, rehabilitación ineficiente y mayor discapacidad. Ayudar a los padres a vigilar y asistir adecuadamente la salud de estos niños es responsabilidad de los distintos equipos de salud, de la atención primaria, del pediatra general y de los especialistas. Sin embargo ésta es aún más difícil dada la falta de preparación en el tema (información actualizada y basada en evidencias) y la oportuna intervención de los equipos neonatales en asistencia, educación y orientación a los padres.

En los últimos años, en la maternidad del Hospital Clínico San Borja Arriarán, (Servicio de Salud Metropolitano Centro) el número de recién nacidos portadores de esta condición se ha incrementado notablemente (1/414 entre Enero 2002 y Abril 2004) y ello ha llevado al equipo de salud a desarrollar nuevas estrategias destinadas a asistir oportunamente al bebé y a dar apoyo emocional, orientación y educación a sus padres. A continuación se describe brevemente el enfoque actual con que el equipo de salud de la Unidad de Neonatología del Hospital San Borja Arriarán enfrenta el nacimiento de un niño con Síndrome de Down.

I.- Diagnóstico prenatal.

El diagnóstico prenatal de Síndrome de Down es factible al considerar la combinación de elementos como, antecedentes clínicos, marcadores ecográficos y pruebas bioquímicas. Ello permite una aproximación diagnóstica entre el 60% y 80% de las veces. Incluso es posible acertar a éste (cariotipo del feto) empleando métodos más invasivos como la amniocentesis,

El Síndrome de Down es la trisomía viable más frecuente del ser humano cuya incidencia global es de 1/750 recién nacidos vivos (1, 2), sin embargo ello varía según la localización geográfica o las características étnicas y etarias de los padres. En países como Estados Unidos y España ya existen programas de salud diferenciados que establecen acciones de salud bien definidas, dirigidas a actuar en forma precoz, programada y

biopsia de vellosidades coriales y la cordocentesis, técnicas de alto costo y que no dejan de estar exentas de riesgos para el feto.

La pesquisa prenatal de ésta como de otras genopatías y malformaciones persigue un solo objetivo y es terminar con el embarazo, decisión que aún amerita cuestionamientos éticos en algunos equipos de salud, pese a que el aborto es considerado legal en otros países (1,2). Sin embargo en nuestro país, donde el aborto eugenésico no está permitido, iniciar la pesquisa prenatal de trisomía 21, significa, necesariamente, haber anticipado los efectos que puede tener en los padres la certificación diagnóstica. Ello implica, la adecuada información del equipo de salud, coordinación oportuna entre obstetras, neonatólogos, genetistas, redes de apoyo etc. Estructura de trabajo que permite a los padres estar informados tanto de la evolución de su bebé posterior al parto (estudio genético, verificación de malformaciones o trastornos metabólicos etc.) como la modalidad de asistencia y orientación que les espera. Esto ayuda a aminorar la intensidad del impacto emocional que desencadena el nacimiento de un hijo con Síndrome de Down.

Pocos equipos perinatales tienen estructurada una red de asistencia profesional como la antes señalada. Lo habitual es que el diagnóstico se produzca en el momento del parto y tanto los padres como el equipo de salud sean sorprendidos por la noticia. Lamentablemente en medio del dolor, la confusión e incertidumbre nadie se siente capacitado para intervenir, se desconoce quienes, cuando o donde acudir a solicitar apoyo. Nuestro servicio de salud no es la excepción, pues de los 45 bebés con Síndrome de Down nacidos a partir de Enero del 2002, todos se diagnosticaron en el momento del parto. La única diferencia fue que el equipo de salud neonatal tenía estructurada una estrategia de intervención para asistir a los padres y al niño.

II.- Diagnóstico postnatal.

Asistencia a los padres

El diagnóstico de Síndrome de Down trae consigo numerosos prejuicios, temores y fantasías que suelen desgastar a los padres. Es un momento de muchísimo dolor con sentimientos encontrados de ambivalencia, amor, rechazo, tristeza, angustia, confusión y mínima esperanza. Por ello, el equipo de salud perinatal debe ser muy cuidadoso con la

información que entrega, el lenguaje que emplea y la actitud que demuestra hacia el niño y sus padres. Se sugiere respetar las siguientes recomendaciones. (6, 7, 8, 9, 10)

1. La primera noticia.

Antes de comunicar la noticia es conveniente ofrecer a los padres la oportunidad de estar con su bebé inmediatamente (apego precoz) con la finalidad de reforzar el vínculo afectivo con el recién nacido. Estando ya con su bebé en brazos (o al pecho materno), informar del diagnóstico, con frases cortas, sin entrar en largas explicaciones científicas de etiología ni pronóstico, pues el bloqueo emocional del momento les impide comprender muchos detalles. Es preferible dejar abierta la puerta para una conversación posterior. Se sugiere emplear lenguaje claro y no peyorativo (niño mongólico) evitando frases como "tiene una enfermedad...", o "a diferencia de niños normales", es preferible decir "tiene una condición especial que se llama..." o "a diferencia de otros niños" (de lo contrario refuerzo con mi lenguaje la condición de minusvalía que los padres ya están sintiendo por su hijo). El equipo de salud debe estar preparado para una reacción emotiva inmediata con llanto, gritos o expresiones faciales de rechazo y no debe intentar contenerlos, pues eso retrasa el desarrollo normal de la etapa de duelo que los padres están por vivir.

Es necesario dar a los padres la oportunidad de expresar lo que sienten, lo que saben, sus dudas y temores al respecto, respondiendo a sus inquietudes con mensajes sencillos, pero veraces y alentadores (Ej.: "Estos bebés son especiales y tienen muchísimo que aprender si les damos oportunidad de hacerlo") Es conveniente reforzar la importancia de avanzar en el conocimiento del Síndrome de Down lentamente y no intentar saberlo todo el día que el bebé nace. (Ej. "Tenemos mucho de que hablar, pero todo es a su tiempo. Al alta recibirán información sobre como aprender mas sobre su bebé"). (6, 9)

Posterior a la primera noticia el equipo de salud debe actuar al unísono reforzando el período de apego, la succión al pecho y el estrecho contacto con ambos padres, es decir, favorecer la vinculación afectiva en todo momento. Ello reduce los sentimientos de ambivalencia y negación posterior. Pueden existir sentimientos de rechazo en esta etapa, y los padres negarse a ver o conocer a su bebé. Conviene no presionar a los padres si no desean estar con su hijo, pues es una etapa normal dentro del proceso de duelo. (6, 8, 9)

2. Los primeros días.

Si el bebé mantiene una condición saludable y la vigilancia metabólica inicial es normal se envía con su madre a puerperio, completado el período de apego. Cuando el dolor y la confusión de la primera noticia comienzan a ceder, el equipo de salud (matronas de puericultura) inicia el proceso de asistencia y orientación (refuerzo afectivo, educación y técnica de lactancia, visita de la pareja en horario diferido etc.). Los padres reciben el tríptico "Los primeros pasos en el Síndrome de Down" (material informativo que resume en cuatro pasos, la evolución en el tiempo de esta condición). Dependiendo del estado de salud de la madre y del niño se coordina la visita con madres de enlace (que ya han tenido un niño con síndrome de Down) ya sea en el intrahospitalario o luego del alta. Durante el segundo día de vida, el médico encargado del programa realiza la primera visita a los padres y en esta oportunidad se dialoga en extenso del cuadro clínico, (dependiendo del estado emocional de los padres, ello puede requerir más de una conversación) haciendo refuerzo en los programas de estimulación temprana, las redes de apoyo social, las reales expectativas del Síndrome de Down y los futuros pasos a seguir. Durante la permanencia en puerperio se intenta además que los padres sean visitados por el equipo de genética para efectuar la orientación y consejo genético respectivo, sin embargo, ello es poco aplicable, sobretodo los fines de semana.

Con la finalidad de completar el estudio de salud del bebé, al momento del alta materna, el recién nacido queda hospitalizado por 4 a 5 días en la Unidad de Neonatología. Los padres permanecen juntos a su hijo en horarios más flexibles, favoreciendo al máximo las oportunidades de contacto físicas y afectivas. Durante este tiempo la matrona asignada al niño y el médico de programa completan el proceso de refuerzo educativo entregando material educativo sobre el Síndrome de Down (guía para padres "Los primeros pasos") y esbozando la secuencia de controles de salud a seguir durante el primer año de vida. Posteriormente se dialoga sobre compartir experiencias con otros padres (Centro de apoyo CARPE DIEM), la protección y los beneficios legales que ofrece el gobierno a los discapacitados (certificación de discapacidad) y la importancia del inicio precoz de los Programas de Estimulación Temprana.

Plenamente concientes que la enormidad de información entregada no puede ser retenida con facilidad fue que se ideó la guía para padres, "Los primeros pasos". En ella se puede encontrar orientación general sobre el cuadro, como es su evolución en el tiempo, el duelo afectivo que viven los padres y como solucionarlo, además de direcciones y teléfonos de centros de asistencia para padres, centros de estimulación temprana, cronograma de controles de salud, tablas de crecimiento, etc., material que será de utilidad incluso para el pediatra que participa del cuidado de su hijo.

3. Al momento del alta.

En este momento además de dar las indicaciones de alta, el equipo de salud neonatal (médico y matrona de puericultura o neonatología) deberá reforzar la importancia de:

- La vinculación afectiva y el rol de una familia integradora.
- La participación activa y responsable de los padres en el cuidado de su hijo, leyendo, aprendiendo e informándose (Guía para padres) con el objeto de facilitar a futuro la autonomía e integración del niño.
- Los controles de salud combinados, entre atención primaria y las diversas especialidades (genética, otorrinolaringología, oftalmología, pediatría, etc.).
- El inicio precoz de los programas de estimulación temprana y la necesidad de contactarse con otros padres mediante las redes de ayuda local, centros de estimulación, colegios y escuelas diferenciales e integradas.
- Derivación al seguimiento pediátrico, desde donde se supervisará que cumpla adecuadamente sus controles diferenciados de salud (según normas americanas y españolas).
- Contactar al equipo de salud neonatal que los asistió para resolver cualquier duda.

Asistencia del recién nacido

La supervisión de salud de bebé los primeros días de vida contempla descartar patologías de alta prevalencia en el Síndrome de Down (3, 4, 5, 6).

1. **Período de recién nacido inmediato:**

Estabilizar, efectuar examen físico orientado a descartar la existencia de problemas cardíacos (soplos, pulsos, dificultad respiratoria, cianosis), digestivos (ano imperforado), metabólicos (poliglobulia, hipoglicemia), hematológicos (petequias, visceromegalia, equimosis). Vigilar efectividad del apego, inicio de la lactancia, y eliminación de meconio (descartar cuadros oclusivos intestinales).

2. Puericultura: Verificar la adecuada técnica de lactancia, reforzando a la madre los beneficios nutricionales y afectivos de ésta. Solicitar evaluación genética (idealmente durante la permanencia del bebé en puerperio) y cardiológica (ecocardiografía). Descartar procesos oclusivos intestinales (vómitos, eliminación de meconio) y trastornos metabólicos (poliglobulia, hipoglicemia, hipotiroidismo, hiperbilirrubinemia).

3. Hospitalización: Completar el estudio cardiológico, digestivo, hematológico (hemograma), metabólico, genético, visual (fondo de ojo), auditivo (emisiones otoacústicas), ortopédico (ecografía de caderas), neurológico (ecografía cerebral), endocrino (T4, TSH) y renal (ecografía renal). Facilitar las instancias de contacto afectivo de los padres con el bebé (horario flexible), con la finalidad de fortalecer la etapa de vinculación. Verificar que se haya establecido una lactancia materna eficiente, una ganancia de peso creciente y la red de asistencia afectiva de la Unidad Neonatal, (padres de enlace, tríptico, Guía para padres, y entrevista con los padres), antes de otorgar el alta.

4. Controles de salud: Los padres llevan en la "Guía para padres", un esquema donde se detalla (de 0 a 18 años) la secuencia de controles de salud que debe mantener su hijo. Se les recomienda que entreguen una copia a los equipos de atención primaria o al pediatra de cabecera y

que juntos supervisen la salud del niño. Además durante el primer año de vida mantienen vigilancia conjunta con la atención primaria, el Servicio de Pediatría, a través del policlínico de estudio pediátrico y el Departamento de Genética del Hospital San Borja Arriarán.

Referencias.

1. Robert S.J. Diagnóstico prenatal del Síndrome de Down. Revista Desafíos del Síndrome de Down 1999 (1) 13-16.
2. Pueschel S.M. Diagnóstico prenatal y consejo genético. Síndrome de Down Hacia un futuro mejor. Guía para padres. Segunda edición española . Editorial Masson , 2002. Cap. 4, 29-38.
3. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. Health supervision for children with Down Syndrome, Pediatrics. 1994, 93: 885-9.
4. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. Health supervision for children with Down Syndrome, Pediatrics. 2001, 107: 442-449.
5. Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down. Federación Española Del Síndrome de Down. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid. España.
6. Saenz R.B. Primary care of infants and young children with Down Syndrome. American Family Physician 1999, 59 (2) 381-393.
7. Pueschel S.M. Ha nacido un niño con Síndrome de Down . Síndrome de Down. Hacia un futuro mejor. Guía para padres. Segunda edición española . Editorial Masson , 2002. Cap 5; 41,56.
8. Stray-Gundersen K. Bebés con Síndrome de Down. Guía para padres. Segunda edición. Woodbine House.1998.
9. Molloy M. Attachment between mothers and their Down Syndrome infant. West. J Nurs Res .1991 ;13 (3) 382-396.