

**Esta es una transcripción en español de la conferencia que dio el Dr. McCaffree en Irlanda en 2016. Esta conferencia se puede encontrar en la página de inicio (“homepage”) del sitio web de SOFT.**

SOFT agradece a Nadin Koharic por traducir esta presentación del inglés al español. Nadin Koharic es traductora científico-literaria de inglés (Universidad del Salvador, Bs As, Argentina), intérprete simultánea de conferencias (Estudio Lucille Barnes, Bs As, Argentina) y profesora de Inglés como Segunda Lengua. Además, es una de las tres administradoras del grupo de Facebook Síndrome de Edwards o Trisomía 18 y miembro de SOFT USA. Nadin Koharic es la madre de María Paz (19/5/16 - 26/5/16), Trisomía 18.

-----

Cada bebé es único: La entrega de asistencia médica óptima a bebés nacidos con trisomías 13 y 18.

El doctor Marty McCaffrey, neonatólogo, analiza la literatura sobre las trisomías 13 y 18 y brinda ESPERANZA a los padres. Este video es importantísimo para todos los padres y médicos que tratan a bebés con trisomías 13 y 18.

“Mi viaje por este sendero quizás no sea muy diferente al de muchos en esta habitación, y es un viaje que espero que varios colegas se sientan llamados a seguir.

Aquí estaba yo hace 7 u 8 o 9 años, cuando pensaba en los bebés con trisomía. Esto me enseñaron en la facultad de medicina: que estos son bebés que no sobreviven; que estos son bebés con anomalías fatales, anomalías letales. Y éstas son las fotos que me mostraban. Y les hacíamos un gran favor a estas familias, por cierto, al intentar acelerar la muerte de sus bebés...

Nos mostraban este tipo de gráficos, éste es de un artículo clásico en la revista Pediatrics- no es tan viejo- pero los datos son viejos. Si miran la supervivencia de los bebés con trisomías 13 y 18, los datos son bastante desalentadores. Miren esas curvas, pero vamos a hablar de otros datos hoy que quizás puedan ayudarlos a pensar sobre esto de manera un poco diferente.

Mi viaje en este ensayo comienza en el 2009 con otra persona que está aquí, Barb Farlow. Ella está hacia la izquierda allí, con una foto de su hija Annie... Yo estoy atrás con mi hija Shade que tiene trisomía 21. Y nos invitaron a una conferencia de prensa en Washington DC, e íbamos a hablar del impacto del sistema de salud

nacionalizado Obamacare en los niños con necesidades especiales, y lo que todos percibimos es que tendrá un tremendo impacto, y no iba a ser un buen impacto...y habiendo vivido eso, esas predicciones fueron acertadas: no ha sido bueno.

Lo que hicimos en la conferencia fue hablar sobre los problemas potenciales para todo esto; y debo decirles que mis ojos estaban abiertos en esa reunión. Nunca había hablado o conocido familias cuyos hijos tenían trisomía 13 o 18, sin importar si sobreviven o viven...y había varios de ellos en esta reunión...y fue como una revelación para mí.

Yo ya había comenzado en este viaje un poco, creo, porque pueden ver a mi hija Shade allí con Síndrome de Down. Ya saben, después de que tu hija ha cumplido dos semanas de vida y vas al pediatra a tu centro médico en San Diego y uno de tus colegas se acerca y le contás la historia sobre tu hija y te dicen: "bueno, Marty, no te hiciste el estudio?"...Entonces me di cuenta que estamos en graves problemas, que alguien se te acerque y realmente te diga eso...

Así es que, me inspiraron estas personas, y creo que estamos en deuda con ellos...yo les debo mucho en cuanto a servicio y gratitud.

Comencé a estudiar los datos porque les hablé de Annie, la hija de Barb. Conocí otras familias que tuvieron hijos con trisomía 13 y 18. Entonces, ¿por qué nunca había oído nada de estos bebés? Creo que pensaba que todos habían fallecido dentro de las primeras horas o dentro de la primera semana de vida. ¿Cómo era posible que cualquiera de ellos siguiera sobreviviendo?

Y estos son algunos datos viejos que comencé a encontrar, que se ven por ahí. Hablaremos de los problemas con los datos. Todos los datos, cuando se comienza a estudiar sobre bebés con trisomía 13 y 18, tienen sus errores y son diferentes errores. Pero esto es fascinante de examinar cuando se ve este estudio de hace bastante tiempo-en los años 60- mirando la supervivencia para trisomía 18, las cifras indican alrededor de 31%, 22% cuando nos alejamos bastante, cerca del año de vida. Y de un modo similar, para trisomía 13, las cifras son un poco menores, hablamos de 13%, 29% cuando analizamos el rango de 6 meses a un año de vida, y la ventana de más de un año de vida. Pensé: "¡eso no puede ser posible! ¡Nunca vi a estos niños!" Ahora, el tema es que no existen tantos bebés nacidos con trisomía 13 y 18, pero nunca me encontré con ninguno en mi clínica pediátrica, trabajando como pediatra general; nunca atendí a ninguno de estos niños; y comencé a preguntarme por qué.

Después encontré este artículo de Baty et al, éste es el trabajo de John Karry al analizar una muestra del grupo SOFT. Así que es un poco parcial. SOFT tiene un grupo de profesionales atendiendo a sus familias y han hecho todo lo posible por

sus familias y sus hijos. Pero esos datos de supervivencia cuando llegan al año de vida son del 40%! Y yo reacciono: y llamamos fatal y letal a estos síndromes?! En qué nos estamos equivocando?!

Entonces, dije que había problemas con los datos y hay problemas con todos estos datos. Y creo que tenemos que ser muy abiertos, transparentes y conscientes sobre ello. Cuando analizamos estudios relacionados con las trisomías 13 y 18, todos los datos sufren porque se trata de tipos de patologías relativamente raras. Entonces cuando se analizan estudios unicéntricos, las cifras son relativamente pequeñas. Así es que es un poco difícil saber en realidad cómo interpretar las cifras de supervivencia per se de los centros individuales.

Los estudios grandes, cuando se analizan y extraen datos de registros grandes, no pueden ahondar en los registros reales de manera satisfactoria y determinar qué tipo de atención se brindó en realidad. Y esto para mí es una gran molestia. Si estamos hablando de tratamiento agresivo vs no agresivo, ¿qué significa eso realmente? ¿Y qué se ofreció realmente? ¿Y un tratamiento no agresivo, significa brindar alimentación y alimentación por sonda de gastrostomía? O el tratamiento no invasivo significa: no alimentar al bebé en absoluto y proveemos cuidados paliativos-que para algunas familias puede ser genial. Pero no tenemos un buen sentido real en cuanto a qué tipo de intervenciones se están ofreciendo en ese momento.

Cuando se comienza a hablar de grandes estudios con muchos bebés, los datos de la secretaría de salud especialmente, es difícil ingresar a los registros, también es difícil saber si se incluyen los mosaicismos de esos grupos. Existe un pequeño porcentaje de neonatos con trisomía-se estima alrededor de 1 o 2 %, pero me refiero, esto cuenta; y sí sabemos que a los neonatos y niños con trisomía en mosaico les va un poco mejor. Así que es importante reconocer eso. La gente me dice, bueno, en los estudios viejos, Marty, ya sabes, esos estudios viejos, me refiero, ni siquiera estaban diagnosticados. O muchos bebés estaban diagnosticados, pero ya habían fallecido. Y yo les respondía, sí, en los estudios viejos muchos bebés no estaban diagnosticados, entonces los atendían y vivían! Así que creo que esto sirve de cualquier modo.

En los estudios nuevos, puede haber un aumento en el número de interrupciones del embarazo para los bebés más gravemente afectados, por lo que vemos tasas de supervivencia mayores. Y puede ser verdad. Es muy posible. Pero cuando se describen las intervenciones, como dije antes, no se detallan estas intervenciones. No encontré ninguna publicación en ningún lugar que hable de la tasa de supervivencia separando aquellos bebés a quienes se les ofrecieron cuidados

paliativos o ninguna intervención. Por lo que, como conclusión, no creo que conozcamos bien la historia natural de estos síndromes.

Entonces, en la era actual existe un buen estudio, que es razonablemente actual, se publicó hace poco. Esto se publicó en diciembre, en el American Journal of Medical Genetics (Revista estadounidense de genética médica). Este estudio de Bob Meyer et al es un gran estudio estadounidense que analiza 9 estados. Mirando las cifras de supervivencia para t13 t18, representa la cohorte más grande de sobrevivientes de trisomías 13 y 18 que existe en la literatura.

Son 693 neonatos con t13 sobre 1100 bebés con t18. En un espectro bastante amplio desde 1999 hasta 2007. Incluye todo. También mosaicismos. No pudieron separarlos. Y capaz también se hayan encontrado con las típicas dificultades que hay en EEUU respecto de los certificados de defunción. Ya que los estados informan las defunciones, no tenemos un registro nacional de defunciones que usen la mayoría de los estados. Aunque uno de los estados de este estudio sí lo usó, lo que es de importancia. Es el estado de Georgia. Georgia participa en el Índice Nacional de Defunciones, por lo que cuando Georgia analiza las cifras de supervivencia de sus bebés, obtienen muy buenos resultados. Entonces, estos son los datos de Meyers; y si miran los datos en el sector inferior, esto corresponde a t13 y 18. T18 está en azul para quienes no pueden visualizarlo, y T13 está en verde y comenzamos con el punto de supervivencia en el primer día de vida, una semana, 28 días, un año, 5 años. Lo interesante es que la supervivencia a la semana se detiene alrededor del 45 a 50% en esta gran base de datos. Pero cuando se analiza la supervivencia a los 28 días y un año, se ve el descenso usual respecto de la supervivencia de estos bebés. A los 28 días se ven cifras de supervivencia de alrededor de 35% a 40%, y al año de vida, esas cifras son de 10 a 15%.

Lo que encuentro fascinante, y empecé a pensar en esto después de comenzar a preparar esta charla, es que si se llega a los 28 días, las chances de supervivencia son bastante significativas. El índice de supervivencia en ese punto desde los 28 días de vida al año será de 40 a 50%, cifra que jamás hubiera imaginado para bebés con trisomías 13 y 18.

Así es que me obliga a cuestionarme, y podemos hablar de ello y mucho, ¿qué sucede en ese primer mes de vida? Hay muchas cosas que continúan y quizás estemos perdiendo bebés que si hubiéramos separado los datos, habríamos obtenido una mejor idea acerca de la verdadera historia de supervivencia de estos bebés.

Y el gráfico es similar cuando se analizan los datos de supervivencia para t13 y t18 a partir de los 5 años de vida. Hacen un plateau al año de supervivencia. Así que si se llega al primer año de vida, el índice de supervivencia para los 5 años es igual al del año de supervivencia...¿Cuántos casos de cáncer de pulmón o páncreas muestran estas mismas características? ¡¡¡NO muchos!!!

Estos son otros datos que analizan las cifras de supervivencia y estos son algunos artículos médicos que se pueden conseguir. El problema con todos ellos es que el grupo de estudio es pequeño. Intenté extraer información de artículos sobre intervenciones quirúrgicas, grupos pequeños nuevamente, probablemente con algún grado de parcialidad. Pero surge del hecho que algunos de estos bebés con intervenciones sobrevivirán durante períodos de hasta un año de vida o más; y vuelve al tema de a qué se lo considera mortal o letal...si alguien sigue con vida después del año del diagnóstico.

Este estudio es de Japón donde se han hecho muchas investigaciones relacionadas con la terapia intensiva, ya sea cuidados intensivos respiratorios o cardíacos, incluidas las cirugías de corazón. En este grupo de 26 bebés, la supervivencia comienza a declinar alrededor del 25%. Son bebés que estaban bastante enfermos, que precisaron intervenciones y al menos apoyo respiratorio, un buen número necesitó apoyo cardíaco, y algunos que precisaron cirugía cardíaca.

Éste es un grupo de pacientes con cirugía cardíaca con T13 T18 en Japón también. Hay un par de artículos de EEUU ahora que informan resultados similares. No quería quitarles el tiempo con todos estos estudios más pequeños, pero si se fijan en el ápice aquí arriba para estos bebés, pequeño, A, B y C. A es de los años 2000-2002, B es de 2002 a 2003, C es de 2003 a 2005. 1399 bebés pero en el ápice C donde se realizó cirugía cardíaca paliativa, no reparaciones cardíacas intraoperatorias, no reparaciones intracardíacas. Así que fueron principalmente intervenciones para cerrar el conducto arterioso persistente. La supervivencia para esos bebés se acerca al 50%...Esto sería en los últimos 3 o 4 años...datos sorprendentes para mí.

Ahora, todos nos preocupamos, bueno, es todo genial, la supervivencia y todo. Creo que lo que no se dice en esta charla es qué sucede en cuanto al desarrollo evolutivo de estos bebés que tienen un retraso en el desarrollo severo, deterioro cognitivo, retraso mental y la lista puede continuar...y el hecho es que SÍ tienen un retraso.

Éste trabajo es de John Kerry. John estudió un número de bebés dentro de un registro grande y analizó sus cocientes de desarrollo en los intervalos 1-3 años, 3-5 años de edad, y lo que sí se ve es un tipo de avance en sus capacidades evolutivas. Pero también se ve un plateau que depende del trastorno, pero se da entre los 6 y 8 a 9 meses de vida. Así que sí, existe un severo retraso en el desarrollo cognitivo asociado y nadie lo va a discutir.

Lo que creo que es realmente interesante, sin embargo, es que al volver al artículo de Meyer- que creo que es fascinante porque se ven supervivencias que hacen un plateau en el intervalo de 1 a 5 años de edad- se ven supervivencias muy interesantes y el bebé llega al mes de vida. Y luego, se llega al año de vida con 50% de supervivencia. Pero si se desglosan los datos por estado, ¿cómo se ve esa variación?

Aquí lo tienen: están los estados que participaron en el proyecto, creo que una parte está cortada, me disculpo por ello, pero se puede apreciar lo esencial. Y pueden ver las cifras de bebés en cada una de estas cohortes para cada uno de estos estados. Pero lo que pueden ver es una variación de sobrevida en t13 al año y al mes de vida. Y si se fijan en un lugar como Georgia y les cuento de éste en el medio que no tiene reconocimiento allí, que es Florida. Y luego si se fijan en New Jersey y hay cifras más altas de sobrevida para bebés t13 comparado con muchos otros estados. ¿Y por qué existe esta variación? Creo que nos tenemos que preguntar eso. Yo no tengo respuestas, tampoco las tuvieron los autores de esta publicación, pero es una tremenda variación. Nadie diría generalizando que la sobrevida al año para un bebé t13 será de 20 a 25%. No pensamos eso en general, pero en Georgia parece ser el caso.

Con T18 es similar. Una amplia variación en las supervivencias y nuevamente, si se fijan en Georgia, o en Massachusetts, se observan cifras mucho mayores para la sobrevida y nadie tiene una respuesta. Creo que serán datos muy interesantes para analizar en profundidad para intentar comprender en qué radica la diferencia en estos entornos. Y si se fijan, este tipo de variaciones dentro de los estados de EEUU, no hay duda de que veremos que el mismo tipo de variación ocurre entre distintos hospitales, si pudiéramos obtener suficientes cifras para que sea significativo, es decir, para que pueda hacerse un estudio científico.

Así es que es un hecho que más de estos bebés viven, vieron los datos que muestran que estos bebés están sobreviviendo en porcentajes de 10 a 15 a 20, 25%, dependiendo de dónde nazcan y dónde viven, dentro del año de vida. Y están usando los servicios médicos. Los ingresan a los hospitales, estos son datos de la base de datos de KID en EEUU. Es lo que llamamos una base de datos con "hipo" que analiza los códigos de procedimientos y diagnósticos de alta en los



hospitales de todo el país. Lo que se ve en este gráfico para T13 T18, los dos síndromes juntos, basado en años del paciente, es una escala desde un año a 18 años, y se ve desde el año 1997 al 2009. Lo está sucediendo en términos de uso de servicios médicos en pacientes hospitalizados...y ha habido un marcado aumento significativo del uso de estos servicios. Y esto incluye una gama que va desde las cirugías para las sondas de gastrostomía hasta las reparaciones cardíacas y traqueotomías, una amplia gama de diferentes servicios, incluidos la internación por enfermedades agudas donde alguien puede ingresar y necesitar fluidos o algo así.

Una de las cosas que la gente ha dicho es bueno, seguro, probablemente este sea tan solo un grupo de niños usando los mismos servicios en repetidas ocasiones, y los autores de esta publicación sienten que es absolutamente imposible debido a la variación de edades y la constancia y la fluidez de las curvas en el tiempo. Así es que estamos usando muchos servicios médicos y estos bebés andan por ahí y nosotros- que somos un grupo uniforme de pediatras neonatólogos y profesionales de la salud no hemos oído de ellos.

En esta base de datos, el 46% de pacientes con T13 T18 fueron dados de alta con vida después de una media de 7.8 días. Así que es una cifra enorme de bebés. Y esto debería impulsar a quienes dicen que estos bebés no llegan al nacimiento o que si lo hacen, mueren inmediatamente después, para que piensen dos veces lo que en realidad están diciendo en este contexto. Estos son los datos.

Lo que me hace pensar como neonatólogo: ¿Por qué somos así? Me enoja un poco, en realidad, porque trabajo con bebés todo el día, bebés que viven al borde de su supervivencia. Trabajo con bebés de 24 semanas de gestación y- cielos-no importa qué hagamos, no hemos avanzado mucho honestamente, progresamos alrededor de 20 o 30 años de la administración de corticoides prenatales que realmente tuvieron un enorme impacto en la supervivencia de estos bebés. Y ni siquiera hacemos eso muy bien. Entonces si tengo bebés de 24 semanas de gestación con severa morbilidad y severa hemorragia intraventricular, y necrosis, y los operan, les hacen colonostomía, tienen intestino corto, retinopatías del prematuro, tienen ceguera...si mi porcentaje de bebés así dados de alta es de 5 a 10%...¿por qué no me siento con los padres de un bebé de 24 semanas de gestación para decirles que tienen un bebé con una malformación letal? ¿o que tienen un bebé con un defecto mortal al que no va a sobrevivir? ¡No lo hago! ¿Por qué no lo hacemos? Les dejo esto para que lo piensen. Pero me molesta muchísimo.

Vuelvo al comentario del doctor Mc G. Esta es una investigación sobre el cáncer en el Reino Unido. Si tenemos cifras de supervivencia al año del 20,30% para el

cáncer de pulmón o cáncer de páncreas- cifras no muy distintas a las que mencioné de T13 T18-entonces ¿ por qué no les decimos a estas personas que tienen un problema letal y por qué no los abandonamos? No lo hacemos. Fíjense en estas cifras de supervivencia a los 5 años para estos dos tipos de cáncer, se ven 4 tipos de cáncer aquí. Podrían decir, bueno, algunos cánceres son diferentes a otros cánceres. Y yo diría, tienen razón, y espero que vean eso con T13 y T18. Son todos casos diferentes. No pueden ponerlos a todos en la misma bolsa.

Entonces, ¿cómo llegamos aquí? ¿Y cómo puede ser que pongamos a los padres y a las familias en esta situación? Bueno, hay buena literatura sobre esto que dice cómo los profesionales de la salud pensamos y sufrimos las consecuencias de cómo nos relacionamos con estas familias T13 T18. Creo que nosotros, como profesionales de la salud somos responsables de esto. En gran parte. Entonces cuando analizan individuos y estudian obstetras: esto lo hizo Wilkinson recientemente. Esto es Reino Unido, Australia y Nueva Zelanda. Analizando la actitud ante T18, 84% dicen que es letal. Es interesante porque solo 54% dice que es incompatible con la vida. Y luego ¿deben resucitarse al nacer? Solo 44% afirman que NO deben resucitarse para nada al nacer. Así que esto es confuso para mí, incluso para algunos obstetras y su opinión sobre el tema, y el vocabulario que usamos. Y creo que llega al punto en el que tenemos que ser muy cuidadosos al usar las palabras y el lenguaje porque esas palabras y ese lenguaje le dan el tinte a todo, incluso a cómo brindamos cuidados a los pacientes.

Aquí se ven las cifras de supervivencia y con los mismos obstetras para el mismo estudio. Si les preguntan, ¿crees que un neonato nacido con vida llegaría a estar vivo a la semana de vida? Solo 25% dijo que el 50% estaría vivo. La gran mayoría consideró que no estarían con vida a la semana. Así que volviendo... realmente creo que proviene de los datos, es un concepto erróneo. La mayoría de estos bebés si les brindamos cuidados básicos, sobre la base de los datos encontrados, estarían con vida. 50% estarán con vida a la semana de nacer.

Entonces, y los neonatólogos? Es decir, my equipo tampoco es inocente en esto tampoco. No quiero solamente criticar a los obstetras aquí. Es decir, quiero también recriminar a los neonatólogos. Este es un estudio realizado por Perlman. Jeff envió esta app del estudio. Esto se hizo en 2008, se estudió un caso de un bebé con trisomía con un "defecto cardíaco"...no se clasificó, no se detalla de qué tipo de defecto cardíaco se trata-lo que me da a entender que de por sí hay un problema con la hipótesis- porque creo que si queremos ser razonables, y estamos hablando de un bebé con T18, y a eso le agregamos un defecto cardíaco complejo... es muy distinto a hablar de un bebé con una pequeña CIV, o quizás una CIV que precisa corrección por *banding* más adelante si no se quiere reparar por completo...esos son pacientes muy diferentes! Sin embargo, hizo la pregunta,



dijo: ¿cuántos harían resucitación? 44% dijeron que sí, 56% dijeron que no. Luego preguntó: ¿por qué harías o no harías resucitación? La gran mayoría dijo que solo resucitarían a pedido de la madre. Y luego se desglosó la respuesta, pero la minoría dijo que resucitarían porque pensaban que los bebés podrían sobrevivir o tendrían la chance de sobrevivir. Y querían evaluar a los bebés después de nacidos y ver cómo salía todo.

Así que lo fascinante de este estudio no es tanto la información en sí, no creo que nadie esté asombrado por estos datos, que la mayoría de mis colegas dirían “queremos resucitar a un bebé con T18 por un motivo razonable”. Lo que asombra es en realidad el artículo y el modo en el que fue escrito. Todo el artículo para mí es un poco ofensivo. Porque lo que Jeff dice es que NOSOTROS basados en estos datos, NOSOTROS, usando el pronombre colectivo para representar a todos los neonatólogos, hemos abandonado nuestros principios y no estamos cumpliendo los deseos de los padres de que se haga todo lo posible y estamos renunciando a nuestra responsabilidad de cubrir bienestar del bebé- que siguiendo el mismo argumento- tampoco menciona que debemos ofrecer cuidados paliativos que sería grandioso, o permitirles morir y no ofrecer ninguna intervención...porque es un síndrome mortal...usa el término mortal al menos 5 o 6 veces en el artículo.

¿Y qué pasa con aquellos como nosotros que trabajamos en la primera línea? Estos son enfermeros y pasantes. Donde ven Peds y Ob, esos son residentes, esos son pasantes, no es el personal. Y pueden ver enfermeros de médicos, enfermeros de UCIN y enfermeros de hospitales de niños, enfermeros de centros de derivación y enfermeros de pediatría...y lo que ELLOS piensan sobre los diferentes síndromes cuando se les pregunta: ¿interrumpirías tu embarazo? Y estas son las respuestas, los porcentajes. Cuando vemos T18, 75% en término de residentes obstétricos y 74% de residentes pediátricos interrumpirían su embarazo. Así que claramente existe una creencia personal de parte de un grupo- ciertamente en EEUU- de profesionales de la salud que tienen claras ideas de lo que harían con este tipo de embarazo y sin duda creo que esta mentalidad está directamente relacionada con el modo que se brinda atención a estos pacientes.

De la misma manera, me parece perturbador como pediatra y neonatólogo, y como padre de un hijo con Síndrome de Down, que 73% de los obstetras interrumpirían un embarazo con diagnóstico de Síndrome de Down...Por eso digo que está directamente relacionado con el modo que se brinda atención a estos pacientes y les quiero dar evidencia a modo anecdótico de ello. Y vuelvo al tema del lenguaje. Quiero hablar del lenguaje que usamos para presionar a los padres a interrumpir el embarazo y para presionar a los padres a no resucitar o realizar intervenciones de manera realmente activa sobre cada bebé. Y, ojo, que no estoy

diciendo que debamos intubar y realizar cirugías en todos los bebés. Pero hablo de abrir la posibilidad a los cuidados básicos: por ejemplo sondas nasogástricas o quizás una sonda de gastrostomía, u otro tipo de cuidado que se encuentran disponibles para bebés de 24 semanas de gestación, como los bebés que ya mencioné. Cuidados que ni siquiera se nos cruza por la cabeza brindar a este tipo de pacientes con trisomía. Y luego, en cuanto al neonato, un ginecólogo me preguntó si tenía hijos y le contesté que tenía una hija de alrededor de 9 meses en ese momento, con T18 completa. OH!, dijo con tristeza reflejada en su rostro, así que estás contando los días que le quedan... Un neonatólogo me dijo que nadie con T18 había sobrevivido. Lo oí en repetidas ocasiones de colegas míos. Les habían dicho que nadie sobrevivía o que había un bebé que sobrevivía. Nos enteramos del diagnóstico T18 días antes de partir a África. Nos dijeron “no importa donde ocurra el parto. El desenlace será el mismo para el bebé, ya sea en un hospital de elite o en el medio del monte africano”. Por lo que la pregunta para mí y lo que me sentí obligado a hacer para esta conferencia es, en realidad, pensar en esto: ¿por qué somos así los profesionales de la salud? ¿Por qué les hablamos de este modo a nuestras familias? ¿Por qué no hemos sido transparentes? ¿Por qué les damos información errónea? Y creo que hay algunas razones-no creo que sean todas las razones- pero las tengo enumeradas aquí. Creo que mi excusa es que así me enseñaron en la universidad. Es lo único que sabía. No quería hacer nada malo. No quería hacer daño...Es decir, yo creía que estaba haciendo algo bueno! Es decir, todos ellos morían! Quería evitar el dolor de las familias. Creía que era lo correcto. Y eso era lo que me habían enseñado, muchos de nosotros no hemos visto un niño con trisomía sobrevivir. ¿Cómo puede ser esto posible? Ese artículo es raro. Un pequeño centro medico... ¿cómo podría alguien...? Incluso 10%, 15%..Eh,eso no es en realidad letal pero no he visto ni siquiera el 1%, entonces, ya saben, ¿cómo podía ser posible?

Creo que para otros colegas existen otros motivos que llevan a este comportamiento. Creo que para algunos, la discapacidad mental y el sufrimiento son una misma cosa. Entonces si tienes una discapacidad o trastornos mentales con retraso cognitivo, eso equivale al sufrimiento. Y trabajan desde esa premisa. Entonces creen que traer al mundo a un bebé que tendrá graves discapacidades en el desarrollo, equivale a una vida de intenso sufrimiento y consideran que ellos están haciendo lo correcto. Creo que ellos honestamente opinan eso. Considero que lo que ellos no saben es la increíble dicha que estos niños traen a nuestros hogares y creo que ellos no entienden que estos niños son más perfectos de lo que jamás serán. No creo que ellos entiendan que NORMAL es un ciclo de lavado, no describe a la gente. Creo que no entienden eso.

Considero que algunos son bastante paternalistas. Creo que algunos se sienten así-bien intencionados, pero mantienen muy marcada su creencia y se hace casi vehemente, no quiero decir violento; pero cuando hablas con familias que intentan obtener cuidados para sus hijos, los médicos-algunos de nosotros-nos plantamos y simplemente no lo permitimos! Hay una gran brecha de distancia! Y no sé cómo acortarla.

Así que pienso que las palabras lo dicen todo. El lenguaje lo explica todo. Y tenemos que darnos cuenta de que al final de cuentas, estamos luchando por las vidas de estos maravillosos y bellos niños que quizás tengan una vida muy corta y limitada. Quizás vivan uno o dos días. O quizás más tiempo. Pero son vidas valiosas y llamarlos incompatibles con la vida, anomalías fetales mortales, decir que son letales denigra su identidad, los valores que estos niños nos ofrecen. Y lo que es más triste aún es que no vemos lo que nos han traído. El hecho que usamos este lenguaje y no lo podamos ver, habla más de nosotros que de ellos. Creo que un lenguaje más apropiado sería decir que sus vidas son limitadas, ciertamente tienen una vida limitada, y no podemos prometer que estos niños cumplan 5, 10, 15 años y que caminen. Tendrán severos retrasos, tendrán problemas, pero debemos informar al respecto a las familias con toda la información para que puedan tomar decisiones.

Creo que subyace no tanto la idea de que el bebé morirá inmediatamente porque eso está claro. La gente comienza a entender que estos pacientes sobreviven poco. Sí es un comentario más relacionado con los temas de calidad de vida. Creo que se refiere más al hecho de que hay gente que realmente cree no necesitamos o queremos niños y adultos con discapacidades y problemas de desarrollo severos. Porque son una carga, una carga para las familias, y quizás sea bien intencionado intentar apoyar a las familias. Pero al final, creo que la decisión la deben tomar las familias.

Entonces lo que tenemos en la actualidad es gestión médica típica. Creo que en muchos lugares, para T13 y T18, hay grupos de nosotros en esta sala, y en todo el mundo que intentan mejorar las cosas. Lo que sucede finalmente cuando tratan todos las T13 y todas las T18 de la misma manera es que las terminan metiendo en la misma bolsa, en un diagnóstico que es mortal, y lo mortal trae muerte. Cuando algo es mortal, se etiqueta como mortal, lo tratamos como mortal, terminará produciendo la muerte! NOSOTROS tenemos ESE poder! Y esa capacidad. Y el hecho es que un bebé con T18 sin defectos cardíacos que quizás no pueda comer pero se alimenta por sonda, y un bebé con una hernia diafragmática, son dos bebés muy diferentes. Y ninguno de nosotros en esta sala podría decir que son iguales. Necesitamos estudiar a estos bebés como individuos y advertir que así como las estadísticas amplias del cáncer no reflejan lo que

sucede en cada paciente por separado, tampoco las estadísticas de supervivencia pueden etiquetar a este diagnóstico como mortal.

Así que pienso que algo que debemos tener en cuenta cuando salgan de esta sala y analicen datos y consideren su práctica médica, es la noción de la profecía de la autorrealización, que ha salido a la luz y resplandece con T13 y T18. Y lo que dice esta profecía de autorrealización es que una falsa descripción de una circunstancia evoca comportamientos que hacen que el concepto falso original se haga realidad. Por lo que la validez engañosa de la profecía de la autorrealización hace perpetuo el reino del error. Y en este caso es mucho peor que un reino del error, porque hace perpetuo el reino de la muerte temprana. Así que los neonatos con un diagnóstico prenatal tienen una variedad de diferentes necesidades y lo que en general hacemos al discutir estos casos en las publicaciones es hablar de las intervenciones agresivas vs las no agresivas. El desafío está en que cuando tenemos bebés en estos estudios, muchos de los cuales son diagnosticados después de nacidos, lo que sucede cuando llega el diagnóstico- cuando no se conoce prenatalmente- es que en general, se detiene la atención del paciente...

No existe ningún estudio que realmente separe a los bebés a quienes solo se les brindó cuidados paliativos. No existen estudios que los separen, ni siquiera en un estudio de mi propia institución publicado por uno de mis colegas ...ok, ¿qué pasa cuando se tiene el diagnóstico de un bebé? ¿Le quitamos la atención médica? Esos bebés son agrupados en cuidados agresivos porque quizás hayan estado con respirador, quizás hayan recibido líquidos por vía intravenosa, y luego obtuvieron el diagnóstico y se les quitó toda atención médica. Entonces se mueren. Y entonces, cuando se les quita ese sostén, los bebés mueren. Cuando en esa etapa ya están en un estado crítico. Y esos casos no se separan en la literatura.

Al final, aquí es donde terminamos con los padres en el viaje de las trisomías. Creo que es un lugar horrible en el cual ubicarse. Es...tienes una experiencia difícil por un embarazo de alto riesgo que se ha destruido, y luego debes enfrentarte con interacciones muy muy difíciles del otro lado, con una variedad de personas, desde profesionales de la salud hasta familiares que no comprenden, que están leyendo diferente literatura. Es muy muy difícil. Y es algo que los deja literalmente solos y aislados como pareja o como mamá. Porque simplemente no hay ayuda. Y no hay nadie que quiera realmente hablar y ser abierto sobre cuál es el posible potencial del síndrome, y hablar con un lenguaje general que no mencione las palabras mortal o letal. Y creo que la gente en esta sala debe salir con esto hoy para realmente intentar el cambio de actitud.

Entonces, mi trabajo en los últimos 5, 6 años ha sido en realidad apoyar y brindar consultoría a las familias del mundo de las trisomías y otros diagnósticos prenatales difíciles y desafiantes. Muchas de las familias las encuentro en Facebook. Podría ganar un buen sueldo si me pagaran por sentarme en Facebook como consultor para familias T13 T18 que no encuentran a nadie que les brinde consejos médicos razonables. No hay ninguna duda sobre ello. Tuve que agregar un plan de llamadas internacionales en mi teléfono porque después del primer mes o del segundo de realizar esta tarea, fue claro que esto iba a ser un proceso en el que me involucraría mucho más y requiere de mucho tiempo y la gente necesita ayuda! Y no la estamos brindando! Entonces lo que hago cuando hablo con las familias es intentar ser honesto. Entonces, después de escuchar sus historias, sus experiencias, el nombre de sus bebés, después de felicitarlos- muchos de ellos no han recibido felicitaciones por el nacimiento de sus hijos y es horrible tener que oírlo de un desconocido por teléfono- después de todo eso, intento comprender cuáles son sus deseos para su bebé. ¿Quieren llegar a que nazca con vida? ¿esperan más después del nacimiento? O no? y luego, explico los problemas relacionados con lo mencionado. Trato de hablar sobre el valor de un diagnóstico de vida limitada e intento ofrecer esperanza cuando hay esperanza de supervivencia. Creo que siempre hay esperanza para los bebés- quizás solo vivan 2, 3 o 4 días- Hay enormes esperanzas y belleza, y puede haber un amor increíble si podemos dejar en claro que existe. Pero cuando hay esperanza para los cuidados médicos reales, también les hablo de ello. El desafío a veces está en hacer disponible ese cuidado y llevar a las familias a los entornos en donde puedan recibir esa atención, así que incluso en EEUU luchamos por eso. Hay ciertos lugares e instituciones que sabemos son más “amigos de las trisomías” con respecto a otros.

Creo que hay muchas oportunidades para trabajar en esta área. Con T13 y T18-ya lo mencioné antes- no creo que sepamos la historia natural de los niños con estos síndromes y su alcance. No lo sabemos porque no nos ha interesado estudiarlo. Hemos estado tan ocupados en encasillarlos y etiquetarlos como anomalías fetales mortales o letales, que sinceramente, no sabemos su historia ni de lo que son capaces de lograr. Hay grandes oportunidades de investigación aquí y he hablado y estoy dialogando con varios colegas sobre este tema. Sobre los planes de parto, el tipo de parto. Se habla de esto todo el tiempo. La cesárea vs el parto vaginal. El uso de corticoides prenatales en bebés con trisomías, ciertamente si son prematuros- y dicho sea de paso, muchos obstetras traen al mundo a bebés prematuros con trisomías y no les administran corticoides que sí indicarían para otros bebés...

¿Se necesitan cuidados paliativos? Y oírán de algunos profesionales increíbles que están desarrollando increíbles cuidados paliativos, y cómo podemos mejorar y hacer más accesibles esos cuidados paliativos para quienes desean esa vía que quizás sea la vía preferida para su bebé dados algunos de los problemas que pueden llegar a tener.

Cuando hay incertidumbre acerca de la vida de un bebé y sus padres no están seguros de qué quieren hacer, les diría que consideren la posibilidad de acompañara a su bebé. Entonces si dicen “mi bebé tiene T18 pero no estábamos seguros por lo que vimos en la ecografía, si había o no un defecto cardíaco, quisiéramos continuar y preservar a nuestro bebé con vida.” Yo les contesto, “bueno, estabilicen a su bebé y entonces podremos continuar y evaluar el futuro del bebé. Eso es posible y se puede hacer.”

De esta persona que veía así a las T13 y T18, yo he llegado a otro plano muy diferente. Creo que ESTAS son las personas con T13 y T18 de quienes deberíamos tener fotografías pero no las tenemos. Estas fotos no están en los libros. Es decir, estos son todos los bebés T13 y T18 que han vivido más de 3 meses, una variedad de edades aquí. Creo que he mencionado los desafíos que afrontamos con estos bebés y lo que debemos considerar con respecto a la investigación. Quiero mencionar la apnea central que se atribuye a muchos de estos bebés. No estoy seguro de si todos sufren de apnea central y la llamamos así desde los años 60 sin documentarla ni investigarla en realidad. ¿es un problema de las vías aéreas? ¿Es apnea obstructiva? ¿son convulsiones? Esto es algo que se está comenzando a analizar en la nueva literatura. Y luego, intentar tan solo investigar los mejores cuidados para estos bebés.

Estas vidas valen la pena. Barb tiene 37 años con trisomía, Mathew murió con dos días de vida. Y creo que todas estas personas tienen derecho a vivir. Creo que lo que debemos recordar es que lo que hacemos como médicos y como profesionales de la salud es un don. Fuimos bendecidos con una profesión de servicio y el amor debe ser parte de ese servicio. Los médicos no hablamos del amor. Quiero alentarnos a hablar con los jóvenes médicos, con nuestros jóvenes pasantes, o con nuestros jóvenes enfermeros sobre el papel del amor y el cuidado de sus pacientes. Es un increíble privilegio estar involucrado con una familia como esta en el momento más difícil de sus vidas y ser un invitado en esa historia. Y un invitado nunca debe ser grosero, y un invitado siempre debe respetar a su anfitrión.

Esto lo escribió Jean Vanier, fundador de L'arche que quizás mucho de ustedes conozcan pero es un número de comunidades para discapacitados en todo el mundo. Hay 200 comunidades o más en la actualidad. Y creo que estas son



sabias palabras: “amar a alguien es mostrarles su belleza, su valor y su importancia”. Gracias.