



REPÚBLICA ORIENTAL DEL URUGUAY
CÁMARA DE SENADORES
SECRETARÍA

Carpeta Nº 423 de 2021

Repartido Nº 295

Junio de 2021

EMPODERAMIENTO DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y POSTNATAL DEL SÍNDROME DE DOWN

Se establecen normas

- Proyecto de ley sustitutivo aprobado por la Comisión de Salud Pública de la Cámara de Senadores
- Proyecto de ley con exposición de motivos presentado por los señores Senadores Carmen Asiaín, Liliam Kechichian, Raúl Lozano y Carmen Sanguinetti

XLIXa Legislatura

CÁMARA DE SENADORES

COMISIÓN DE SALUD PÚBLICA

XLIXa. LEGISLATURA
Segundo Período

PROYECTO DE LEY SUSTITUTIVO

Artículo 1º.- Toda persona cuyo hijo en gestación o recién nacido reciba un pronóstico o diagnóstico de síndrome de Down tiene el derecho a ser informada por un profesional idóneo sobre las características relacionadas con este síndrome desde una perspectiva objetiva y actualizada.

Artículo 2º. - Los servicios de salud que reciban usuarios en atención por maternidad, deberán contar con un profesional o equipo de profesionales de la salud debidamente capacitados y sensibilizados en el modelo social de la discapacidad para informar a los padres que el feto o recién nacido presenta un diagnóstico de síndrome de Down.

Artículo 3º.- El profesional o equipo de la salud con el propósito indicado en el artículo anterior, deberá tener una instancia presencial para brindar asesoramiento desde un lugar de empatía y emitir un certificado con el diagnóstico el cual deberá contener la condición de salud del hijo por nacer o del recién nacido identificada mediante pruebas que así lo acrediten. Es un derecho de los progenitores el acceder a información de calidad, basada en los principios de dignidad inherentes de todos los seres humanos y del respeto por la diferencia y la aceptación de las personas con discapacidad como parte de la diversidad y la condición humana (artículo 3º de la Convención de Derechos de las Personas con Discapacidad).

Artículo 4º.- El certificado que extenderá el profesional de la salud incluirá, asimismo, la información sobre servicios de apoyo públicos o privados, según corresponda, y de la sociedad civil, así como sitios de interés para usuarios que reciban el diagnóstico prenatal o postnatal del síndrome de Down. Una copia de este certificado deberá ser enviada al Ministerio de Salud Pública a efectos estadísticos.

Artículo 5º.- Cométese al Ministerio de Salud Pública llevar un registro de los nacimientos con síndrome de Down en base a los certificados emitidos por las instituciones de salud.

Artículo 6º.- Cométese al Ministerio de Salud Pública la creación y difusión de un sitio web especializado que proporcionará, al menos, la siguiente información:

- A. Datos fidedignos y científicamente probados sobre esta condición genética y las posibilidades de desarrollo de las personas con esta condición genética;
- B. Información acerca de orientación terapéutica y educacional;

CÁMARA DE SENADORES**COMISIÓN DE SALUD PÚBLICA**

- C. Información sobre derechos y prestaciones para las personas con discapacidad;
 - D. Información acerca de asociaciones civiles que brindan orientación a padres, tutores, familiares y colaboradores voluntarios.
- La información de este sitio web deberá ser consultada con la sociedad civil organizada vinculada al síndrome de Down.

Artículo 7º.- Cométese al Ministerio de Salud Pública la redacción y difusión entre prestadores de salud pública y privada así como de seguros privados, en un plazo de seis meses desde la promulgación de la presente ley, de folletos impresos con información clara, accesible sin tecnicismos, fidedigna y científicamente probada sobre el síndrome de Down, que los profesionales de la salud deberán proporcionar al padre o madre del diagnosticado. Los contenidos de estos folletos deberán ser consultados con la sociedad civil organizada vinculada al síndrome de Down.

Artículo 8º.- En un plazo de dos años a partir de la entrada en vigor de la presente ley, el Ministerio de Salud Pública deberá informar en forma anual sobre la evaluación de la implementación de la presente Ley a la Comisión de Salud Pública de la Cámara de Senadores y a la Comisión de Salud Pública y Asistencia Social de la Cámara de Representantes.

Sala de la Comisión, 8 de junio de 2021.

CARMEN SANGUINETTI
Miembro informante

CARMEN ASIAÍN

SANDRA LAZO

GUIDO MANINI RÍOS

DANIEL OLESKER

SEBASTIÁN SABINI

PROYECTO DE LEY CON EXPOSICIÓN DE
MOTIVOS PRESENTADO POR LOS
SEÑORES SENADORES CARMEN ASIAÍN,
LILIAM KECHICHIAN, RAÚL LOZANO Y
CARMEN SANGUINETTI



Cámara de Senadores
Particular

CAMARA DE SENADORES	
Recibido a la hora	12:25
Fecha	06/4/2021
Carpeta Nº	423/2021
	150241

Montevideo, 5 de abril de 2021

Señora Presidenta de la Cámara de Senadores

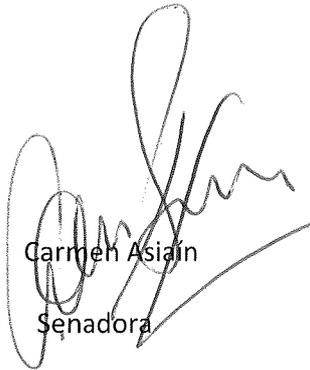
Esc. Beatriz Argimón

Presente.-

De nuestra mayor consideración:

Nos dirigimos a usted a fin de presentar al Senado de la República el Proyecto de Ley adjunto por el que se propone el empoderamiento del diagnóstico prenatal y postnatal del Síndrome de Down

Sin otro particular la saluda muy atentamente,



Carmen Asiain
Senadora



Liliam Kechichian
Senadora



Raúl Lozano
Senador

C. Sanguinetti
Carmen Sanguinetti

Senadora

CAMARA DE SENADORES	
Recibido a la hora	12:25
Fecha	06/4/2021
Carpeta N°	

PROYECTO DE LEY

EMPODERAMIENTO DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y POSTNATAL DE SÍNDROME DE DOWN

Artículo 1º.- Toda persona cuyo hijo en gestación o recién nacido reciba un pronóstico o diagnóstico de síndrome de Down tiene el derecho a ser informada por un profesional idóneo sobre las características relacionadas con este síndrome desde una perspectiva objetiva y actualizada.

Artículo 2º. - Los servicios de salud que reciban usuarios en atención por maternidad, deberán contar con un profesional o equipo de profesionales de la salud debidamente capacitados y sensibilizados en el modelo social de la discapacidad para informar a los padres que el feto o recién nacido presenta un diagnóstico de síndrome de Down.

Artículo 3º.- El profesional o equipo de la salud con el propósito indicado en el artículo anterior, deberá tener una instancia presencial para brindar asesoramiento desde un lugar de empatía y emitir un certificado con el diagnóstico el cual deberá contener la condición de salud del hijo por nacer o del recién nacido identificada mediante pruebas que así lo acrediten. Es un derecho de los progenitores el acceder a información de calidad, basada en los principios de dignidad inherente de todos los seres humanos y de respeto por la diferencia y la aceptación de las personas con discapacidad como parte de la diversidad y la condición humanas (art. 3 de la Convención de Derechos de las Personas con Discapacidad).

Artículo 4º.- El certificado que extenderá el profesional de la salud incluirá, asimismo, la información sobre servicios de apoyo públicos o privados, según corresponda, y de la sociedad civil, así como sitios de interés para usuarios que reciban el diagnóstico prenatal o postnatal del síndrome de Down. Una copia de este certificado deberá ser enviada al Ministerio de Salud Pública a efectos estadísticos.

Artículo 5º.- Cométese al Ministerio de Salud Pública llevar un registro de los nacimientos con síndrome de Down en base a los certificados emitidos por las instituciones de salud.

Artículo 6º.- Cométese al Ministerio de Salud Pública la creación y difusión de un sitio web especializado que proporcionará, al menos, la siguiente información:

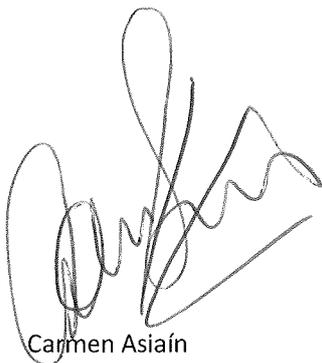
- A. Datos fidedignos y científicamente probados sobre esta condición genética y las posibilidades de desarrollo de las personas con esta condición genética;
- B. Información acerca de orientación terapéutica y educacional;
- C. Información sobre derechos y prestaciones para las personas con discapacidad;
- D. Información acerca de asociaciones civiles que brindan orientación a padres, tutores, familiares y colaboradores voluntarios.

La información de este sitio web deberá ser consultada con la sociedad civil organizada vinculada al síndrome de Down.

Artículo 7º.- Cométese al Ministerio de Salud Pública la redacción y difusión entre prestadores de salud pública y privada así como de seguros privados, en un plazo de seis meses desde la presente, de folletos impresos con información clara, accesible, sin tecnicismos, fidedigna y científicamente probada sobre el síndrome de Down, que los profesionales de la salud deberán proporcionar al padre o madre del diagnosticado. Los contenidos de estos folletos deberán ser consultados con la sociedad civil organizada vinculada al síndrome de Down.

Artículo 8º.- En un plazo de dos años a partir de la entrada en vigor de la presente, el Ministerio de Salud Pública deberá informar en forma anual sobre la evaluación de la implementación de la presente Ley a la Comisión de Salud Pública de la Cámara de Senadores y a la Comisión de Salud Pública y Asistencia Social de la Cámara de Representantes.

Montevideo, 5 de abril de 2021

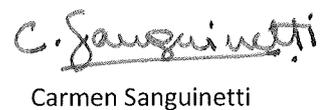


Carmen Asiaín

Senadora



Liliam Kechichian



Carmen Sanguinetti

Senadora



Raúl Lozano

Senador

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

El síndrome de Down es una combinación cromosómica natural que siempre ha formado parte de la condición humana y existe en todas las regiones del mundo. Es causada por la presencia de un cromosoma extra en las células del bebé. Los cromosomas están presentes en todas las células de los tejidos del cuerpo humano. La mayoría de nosotros tiene dos copias de todos los cromosomas, mientras que las personas con síndrome de Down tienen tres copias del cromosoma 21. Es por esto que se le conoce también como trisomía 21. No se sabe aún por qué se produce esta alteración genética. No existen responsables ni forma de prevenirlo. Se estima que uno de cada 700 niños concebidos en el mundo tendrá trisomía 21¹.

La forma, el tono, el lenguaje verbal y no verbal, así como la información brindada a los padres una vez que se confirma un diagnóstico prenatal o postnatal de síndrome de Down son decisivos en relación a cómo los progenitores procesan la noticia. Cuando el diagnóstico es prenatal, la forma en que se comunica el diagnóstico es aún más crucial ya que esto impacta en la decisión en relación al embarazo en curso.

En el Uruguay, según la investigación de los genetistas Roberto Quadrelli, Andrea Quadrelli, Burix Mechoso, Mauricio Laufer, Ciro Jaumandreu y Alicia Vaglio publicada en el año 2006 sobre un estudio conducido entre los años 1982 y 2003, el 89 % de los embarazos diagnosticados con síndrome de Down se interrumpen².

Los padres toman esta decisión trascendente, en muchos casos, sin haber recibido información actualizada vinculada a este síndrome, sobre la calidad de vida de las personas con síndrome de Down ni sobre la percepción que las propias personas tienen sobre sí mismas ni la que tienen sus familias. Acceder a información actualizada desde el diagnóstico prenatal es esencial para el futuro de una persona con síndrome de Down y su familia.

¹ Disponible en <https://www.downuruguay.org/images/guiapadres.pdf>

² Roberto Quadrelli, et al (2007). "Parental decisions to abort or continue a pregnancy following prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in a setting where termination of pregnancy is not legally available" (Decisiones de los padres de abortar o continuar el embarazo después de un diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas en un contexto en el que la finalización del embarazo no se encuentra legalmente disponible). *Prenatal Diagnosis*, 27, págs. 228–232.

¿Qué aspectos influyen a los padres a la hora de recibir un diagnóstico de síndrome de Down? Lo primero que influye es una realidad generacional. Los adultos profesionales que hoy comunican este diagnóstico, así como muchas de las parejas que lo reciben, pertenecen a una generación en la que aún predominaba la segregación de las personas con síndrome de Down. Difícilmente hayan compartido banco en la escuela, en el liceo, o en ninguna otra organización con una persona con síndrome de Down, con lo cual no han tenido contacto de primera mano. Sumado a esto, muy probablemente no tengan información actualizada sobre la condición genética. Finalmente, diversos estudios muestran que quienes tienen formación en medicina - dado su paradigma médico- tienen mayor predisposición a ponderar la calidad de vida de las personas con discapacidad como muy mala.

Sin embargo, ¿qué nos indica la investigación existente sobre el tema? El estudio realizado por los Dres. Brian Skotko, Susan P Levine y Richard Goldstein³ del Massachusetts General Hospital en el año 2011 muestra que “de los 2044 padres con hijos con síndrome de Down, el 99% indicaron que amaban a su hijo con síndrome de Down, 97%, que estaban orgullosos de ellos, 79%, que sentían que su mirada sobre la vida era más positiva a raíz de sus hijos, 5%, que se avergonzaban de sus hijos y, 4%, que se arrepentían de haberlos tenido. El 95% de los padres declararon que sus hijos sin síndrome de Down tienen una buena relación con sus hijos con síndrome de Down. La abrumadora mayoría de los padres sondeados reportaron que estaban felices con la decisión de tener a su hijo con síndrome de Down e indicaron que sus hijos e hijas con síndrome de Down son fuente de amor y de orgullo”. Sería pertinente que esta valiosa información se proporcionara al momento del diagnóstico y, aún más valiosa si ésta proviniera de datos locales (hay avances al respecto).

Por otra parte, otro estudio fue realizado por el mismo equipo⁴ a personas con síndrome de Down de 12 y más años de edad sobre auto percepción (investigación realizada para ser compartida con padres que esperan bebés con síndrome de Down y padres que tuvieron hijos con síndrome de Down), relevando a 284 personas de seis

³ Disponible en <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3353148/>

⁴ Disponible en <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3740159/>

Organizaciones de la Sociedad Civil de EEUU. De los encuestados, casi el 99% de las personas con síndrome de Down indicaron que estaban felices con sus vidas; el 97%, que les gustaba quiénes eran y, el 96%, que les gustaba cómo se veían. Casi el 99% de las personas con síndrome de Down expresaron amor por sus familias y el 97% que les gustaban sus hermanos y hermanas.

Mediante información actualizada y de calidad es posible comprender que, al igual que las demás personas, quien viene al mundo con síndrome de Down trae consigo muchas riquezas y desafíos por delante. La familia que recibe un diagnóstico prenatal de síndrome de Down en gestación tiene el derecho a contar con toda la información en cuanto a las condiciones de la discapacidad, incluyendo las consecuencias físicas, educacionales y psicosociales desde una perspectiva objetiva y probada. Asimismo, la comunicación de la noticia de este diagnóstico a las familias que reciben a un bebé con síndrome de Down tiene un impacto significativo en el apego y en las posibilidades de atención temprana que ese niño pueda recibir.

Tal como nos detalla la Guía para padres de la Asociación Down del Uruguay del 2016, ante la primera noticia de un diagnóstico de síndrome de Down, muchos padres y madres experimentan sentimientos muy similares en ese momento. Es normal que al principio no puedan creerlo, que piensen: *“No puede ser. Deben haberse equivocado”*. Es normal que sientan cierta culpa, aunque no sean culpables de nada: *“¿Qué hice mal?”*, *“Quizá no me cuidé lo suficiente”*. Es normal que se sientan frustrados: *“Éste no es el hijo que esperaba”*. Es normal que sientan impotencia, desorientación, y una gran soledad, por lo que resulta natural que surjan muchos sentimientos encontrados, temores y una gran incertidumbre. Por ello, resulta relevante dotar a las familias que reciban un diagnóstico prenatal de síndrome de Down de toda la información que los nutra para tomar decisiones fundadas.

A la vista de los importantes avances conseguidos en el desarrollo y educación de las personas con Síndrome de Down durante los últimos 25 años, es absolutamente vital que los profesionales de la salud que asistan a las familias hagan hincapié en las capacidades reales que ese particular niño será capaz de desarrollar a lo largo de su

niñez, juventud y adultez, y no solo pongan el foco en los posibles problemas que puedan sobrevenir. Los cuidados que se presten y los tratamientos que se prescriban deberán atender a las necesidades del niño y de su familia consideradas en su globalidad. Los niños, los jóvenes y los adultos con síndrome de Down pueden tener algunos desafíos similares entre ellos y, sin embargo, cada uno es un individuo con personalidad y características distintas y únicas.

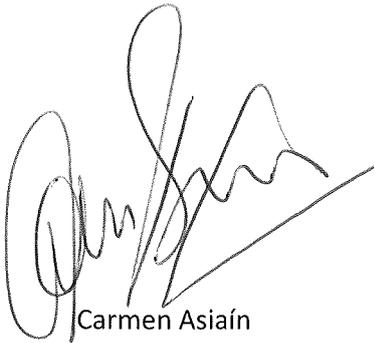
Son vitales la orientación y el asesoramiento que reciben los padres en el momento del diagnóstico no sólo por su contenido, sino también por la forma en que se dan. Porque de la información que reciben y del modo en que se les oriente dependerá, en buena medida, la actitud que adoptan como padres de ese niño en particular; primero para aceptarlo, y después para actuar con ánimo y decisión ante los desafíos que impone su cuidado.

En el diagnóstico prenatal confluyen dos circunstancias: el impacto que causa el diagnóstico, que muchas veces no es comunicado de forma idónea, y la necesidad de tomar una decisión sobre la continuación o no del embarazo. Por consiguiente, el ambiente que debe rodear y asistir a los padres en ese momento ha de estar marcado por la empatía, la comprensión, el afecto, el respeto a sus decisiones, y la profesionalidad con que se ha de ofrecer una información que sea veraz y actualizada sobre la realidad de la persona con síndrome de Down en su totalidad, los programas de apoyo actualmente existentes y las diversas opciones de crianza de que se dispone. En este sentido, los expertos recomiendan que el profesional ofrezca la posibilidad de apoyo informativo y emocional por parte de otros padres con experiencia personal. En cualquier caso, el objetivo prioritario del profesional actuante en ese momento es garantizar que los padres tomen una decisión de **forma libre y plenamente informada**.

Este proyecto de ley está fundamentado en los principios del Art. 3 de la Convención de Derechos de las Personas con Discapacidad: el respeto de la dignidad inherente, la autonomía individual, incluida la libertad de tomar las propias decisiones, y la independencia de las personas; la no discriminación; la participación e inclusión plenas

y efectivas en la sociedad; el respeto por la diferencia y la aceptación de las personas con discapacidad como parte de la diversidad y la condición humanas; la igualdad de oportunidades; la accesibilidad; la igualdad entre el hombre y la mujer; y el respeto a la evolución de las facultades de los niños y las niñas con discapacidad y de su derecho a preservar su identidad; así como en los arts. 7 y 10, Convención ratificada por Uruguay en el año 2008.

Montevideo, 5 de abril de 2021



Carmen Asiaín

Senadora



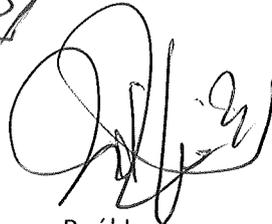
Liliam Kechichian

Senadora



Carmen Sanguinetti

Senadora



Raúl Lozano

Senador