TEMA 8:

COMUNICACIÓN CON LAS FAMILIAS: CÓMO ABORDAR EL DIAGNÓSTICO Y EL PLAN TERAPÉUTICO

1. Importancia de una comunicación adecuada

La comunicación médico-familia es un pilar esencial en el manejo de los **trastornos del desarrollo sexual (DSD)**, especialmente en el periodo neonatal y durante la primera infancia, cuando se produce el primer impacto diagnóstico. La forma en que el equipo médico transmite la información sobre el diagnóstico, las pruebas necesarias, las posibles opciones terapéuticas y el pronóstico a largo plazo, tiene un **impacto directo en la aceptación de la condición**, la **confianza en el equipo** y el **cumplimiento de las recomendaciones médicas**.

En DSD, esta comunicación es especialmente delicada, ya que implica aspectos médicos, quirúrgicos, hormonales, genéticos y psicosociales, todo ello envuelto en un fuerte componente **emocional y cultural**. La incertidumbre inicial, la presión social por definir el sexo de crianza y el miedo a lo desconocido convierten a estas consultas en momentos de **alta carga emocional**, tanto para los padres como para el propio equipo médico.

2. Estrategia de comunicación: enfoque multidisciplinar

La información sobre el diagnóstico y el plan terapéutico debe ser ofrecida por un **equipo multidisciplinar**, preferiblemente en un **centro de referencia (CSUR)** o unidad especializada, garantizando que:

- La información médica es completa y precisa, pero adaptada al nivel de comprensión de cada familia.
- Se incluyen las perspectivas **quirúrgicas, endocrinológicas, genéticas y psicológicas**, de forma coordinada.
- Se ofrece un **mensaje coherente y unificado**, evitando contradicciones entre profesionales.
- Se respeta el **ritmo emocional de la familia**, adaptando la cantidad de información a su capacidad de asimilación.
- Se garantiza la **presencia de un profesional de apoyo psicológico** desde el primer momento.

En este sentido, las guías internacionales, como el **consenso de Chicago (2006)** y las recomendaciones de la **ERN eUROGEN**, insisten en que el primer contacto con la familia debe ser cuidadosamente planificado, evitando explicaciones fragmentadas o precipitadas.

3. Momento y entorno de la primera comunicación

El primer contacto formal con la familia debe realizarse:

- **En un espacio privado**, garantizando confidencialidad y comodidad.
- Con un tiempo suficiente para resolver dudas y validar emociones.
- Con presencia de ambos progenitores o tutores legales, si es posible.
- En un ambiente de **cercanía y respeto**, evitando tecnicismos excesivos.
- Siempre que sea posible, con **apoyo psicológico presente**.

La entrega de **información escrita complementaria** adaptada (guías para familias de hospitales de referencia o asociaciones de pacientes) es una estrategia útil para reforzar lo explicado verbalmente.

4. Contenido de la información inicial

Aspectos clave a transmitir

- Explicación clara y honesta del hallazgo clínico (ambigüedad genital, hallazgo ecográfico prenatal o resultado cromosómico inesperado).
- Enfatizar que el diagnóstico **no es una emergencia vital**, transmitiendo calma y contención.
- Introducir el concepto de **variabilidad del desarrollo sexual**, evitando términos obsoletos o estigmatizantes (hermafroditismo, anomalía).
- Explicar la necesidad de pruebas adicionales (cariotipo, perfil hormonal, estudios de imagen) para llegar a un diagnóstico certero.
- Evitar presiones para definir el **sexo de crianza** de manera inmediata, explicando que la decisión debe basarse en criterios médicos, funcionales y psicosociales.

Transparencia e incertidumbre

- Es fundamental reconocer, sin ambigüedades, las **incertidumbres diagnósticas y pronósticas** inherentes a muchos DSD, transmitiendo que la ciencia médica actual aún tiene áreas de conocimiento incompleto.
- Transmitir confianza en el equipo médico, explicando que el proceso diagnóstico es **complejo pero protocolizado**, y que se sigue un enfoque multidisciplinar basado en la mejor evidencia disponible.

5. Construcción de la alianza terapéutica

Participación activa de la familia

- Desde el primer momento, los padres deben sentirse **partícipes** de las decisiones, especialmente en lo referente al **sexo de crianza**, el **momento de la cirugía** y la **estrategia de seguimiento**.
- Explicar que el equipo médico les acompañará en todo el proceso, pero que las decisiones clave serán compartidas, garantizando que su opinión y valores son escuchados.

Validación emocional

- Es fundamental reconocer y validar las emociones de la familia: **miedo, culpa, confusión, tristeza**, explicando que son reacciones normales ante un diagnóstico inesperado.
- Evitar juicios o comentarios que minimicen sus emociones o que trasladen culpas (por ejemplo, explicaciones simplistas sobre causas genéticas o hormonales).

6. Información adaptada al contexto cultural

Las creencias culturales, religiosas y sociales de cada familia pueden influir en la interpretación y aceptación del diagnóstico de **DSD**. En algunas culturas, la **ambigüedad sexual** o la **indefinición del sexo de crianza** puede ser vivida con **estigmatización**, rechazo o culpa. En estos casos, es fundamental:

- Adaptar el lenguaje y los ejemplos a su marco cultural.
- Involucrar, si es necesario, **mediadores culturales o intérpretes especializados**.
- Explicar que los **DSD son condiciones médicas**, no "errores" o "castigos".
- Mostrar casos de otras familias que han vivido situaciones similares y han logrado una integración positiva.

7. Comunicación continua: un proceso, no un evento único

La comunicación sobre el diagnóstico y plan terapéutico en DSD no puede limitarse a una única consulta inicial. Debe entenderse como un **proceso continuo**, ajustado a:

- La **evolución diagnóstica** (resultados genéticos, endocrinos y de imagen).
- La **edad y madurez** del paciente.
- La **capacidad de adaptación** de la familia.

- Los cambios en el **plan terapéutico** a lo largo del desarrollo.

En cada revisión, se debe:

- Reforzar la **información previamente transmitida**.
- Resolver dudas o miedos emergentes.
- Acompañar el impacto de cada nueva decisión (inicio de hormonoterapia, cirugías programadas, decisiones sobre fertilidad).
- Garantizar siempre un **espacio seguro** para expresar dudas, miedos o desacuerdos.

8. Papel específico del cirujano pediátrico en la comunicación

El **cirujano pediátrico** ocupa un rol clave en la comunicación con las familias, ya que muchas decisiones trascendentales (feminización genital, reconstrucción de seno urogenital, gonadectomía) dependen de su criterio y experiencia. Su responsabilidad no se limita a explicar la técnica quirúrgica, sino que debe:

- Contextualizar la cirugía dentro del **proceso global de atención al DSD**.
- Explicar con honestidad las **limitaciones de cada técnica** y la posibilidad de reintervenciones.
- Detallar los objetivos funcionales y estéticos, pero sin generar **expectativas irreales**.
- Asegurar que los padres comprenden la importancia de la **cirugía funcional frente a la cirugía puramente estética**.
- Favorecer un **diálogo abierto** con los padres sobre el **momento óptimo** para cada intervención, resaltando la diferencia entre indicaciones médicas reales y presiones sociales o culturales.

Conclusión

La **calidad de la comunicación médico-familia** es un factor determinante en el pronóstico psicosocial de los pacientes con **DSD**. Un enfoque empático, honesto, gradual y adaptado a las características de cada familia contribuye a:

- Favorecer la **aceptación** de la condición.
- Promover una toma de decisiones **compartida y reflexiva**.
- Prevenir conflictos médico-legales derivados de **desinformación o falsas expectativas**.
- Mejorar la **adherencia al seguimiento a largo plazo**.

El cirujano pediátrico debe integrar la **dimensión comunicativa** como parte esencial de su práctica asistencial, colaborando estrechamente con el equipo multidisciplinar para ofrecer

Autores: C. Tordable Ojeda, D. Cabezalí Barbancho

BIBLIOGRAFÍA

1. Lee PA, Nordenström A, Houk CP, Ahmed SF, Auchus R, Baratz A, et al. Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. **Horm Res Paediatr**. 2016;85(3):158-80.
2. Cools M, Simmonds M, Elford S, Gorter J, Ahmed SF, DSDnet. Information and Communication in Disorders of Sex Development (DSD): A Multidisciplinary Perspective. **J Pediatr Urol**. 2018;14(5):462-9.
3. Callens N, van Berlaer G, van Hoecke E, van Renterghem K, Monstrey S, Hoebeke P, et al. Clinical and psychosexual outcome in complex congenital adrenal hyperplasia: Does gender assignment matter? **J Pediatr Urol**. 2016;12(1):22-30.
4. Warne GL, Hewitt JK. Disordes of sex development: current understanding and continuing controversy. **Nat Rev Endocrinol**. 2009;5(10):610-9.
5. Ahmed SF, Achermann JC, Arlt W, Balen AH, Conway G, et al. Society for Endocrinology UK Guidance on the initial evaluation of a suspected difference or disorder of sex development (DSD). **Clin Endocrinol (Oxf)**. 2016;84(5):771-88.
6. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Documento de consenso sobre el abordaje clínico-asistencial de las personas con diferencias del desarrollo sexual. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2015. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/
7. Streuli JC, Vayena E, Cavicchia-Balmer Y, Huber J. Shaping parents: impact of contrasting professional counseling on parents' decision making for children with disorders of sex development. **J Sex Med**. 2013;10(8):1953-60.
8. Hiort O, Birnbaum W, Marshall L, Bühler D, Wünsch L, Holterhus PM, et al. Management of disorders of sex development. **Nat Rev Endocrinol**. 2014;10(9):520-9.
9. D'Alberton F, Benetazzo A. Communicating the diagnosis of disorders of sex development in the newborn: A new challenge for neonatologists. **J Matern Fetal Neonatal Med**. 2014;27(11):1115-20.

10. Consortium on the Management of Disorders of Sex Development. Clinical Guidelines for the Management of Disorders of Sex Development in Childhood. White Paper. 2006. Disponible en: https://www.dsdguidelines.org/