



Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT)

Los Problemas más Comunes de los Bebés con Trisomía 18 o Trisomía 13

(Common Problems of Babies with Trisomy 18 or Trisomy 13)

(Revisado 2012)

Por Ann M. Barnes, RN, madre de Megan, que tenía trisomía 18 (07/08/85 a 12/29/04) y John C. Carey, MD, MPH, pediatra y genetista, co-fundador y consejero médico para SOFT.

Comentado por: Scott Showalter, MD, MPH, pediatra, junta asesora profesional SOFT y padre de Patrick, quien tenía trisomía 18 (02/06/87 a 04/18/87)

Los padres a menudo aprenden de otros padres. Durante casi tres décadas, los nuevos padres y los padres experimentados de la Organización de Apoyo para Trisomía 18, 13 y Trastornos Relacionados (SOFT) han compartido información acerca de su niño con estos síndromes en conferencias SOFT, en boletines de noticias y ahora en Facebook. Una lista consistente de los problemas y preocupaciones ha sido reportado por los padres a través de los años. La viabilidad de su recién nacido es su primera preocupación, seguidos de decisiones sobre la gestión de la atención. Dificultades en la alimentación y el estreñimiento son problemas comunes, a menudo para toda la vida, el cuidado de los niños con estos problemas sigue a continuación. Hay una alta frecuencia de anomalía cardíaca en ambos trastornos, y otras anomalías internas o externas a menudo se producen. Enfermedad cardíaca congénita, la apnea central (interrupciones en la respiración) en la infancia y riesgo de neumonía son comunes y puede ser mortal. Con retrasos tiempo, motoras y mentales se manifiestan y problemas crónicos de salud, como convulsiones pueden desarrollar. El cuidado de los bebés y los niños con trisomía 18 o 13 es complejo y por lo general involucra a muchos especialistas, así como un proveedor de atención primaria de salud.

Dificultades en la alimentación

Los recién nacidos muy enfermos o prematuros para alimentar son sostenidos temporalmente por vía intravenosa (IV) el alimento hasta que sean capaces de tolerar las alimentaciones. La mayoría de los bebés con trisomía 18 o 13 empiezan la vida con problemas de alimentación relacionados con la dificultad para coordinar su respiración, succión y la deglución, ya menudo experimentan asfixia ya veces vómitos. Reflujo (el movimiento ascendente de pequeñas cantidades de contenido del estómago hacia el esófago o garganta), aspiración (inhalación o goteo de fluidos en los pulmones), y fisuras faciales orales contribuyen además a dificultades en la alimentación y problemas de salud. En su caso, un bebé con estas cuestiones podría ser referido a una clínica de disfagia o un especialista en lactancia para ayudar con problemas de alimentación o con un gastroenterólogo para su evaluación.

Cuando la alimentación por vía oral (por la boca):

- Pida al personal de enfermería que le muestre cómo posicionar la cabeza del bebé hacia arriba, en una buena alineación corporal, porque la hiperextensión de la cabeza, una posición habitual de los bebés con trisomía 18 o 13 que aún no han desarrollado el control de la cabeza, lo hace más difícil de tragar.
- Mantenga la cabeza del bebé elevada a unos 30 grados o más durante la alimentación y, si posible, a unos 30 minutos o más después, mientras se produce la digestión, para ayudar a disminuir posible reflujo.
- Trate de alimentar con los pezones prematuros pre-ablandados y darle pequeñas cantidades, que se ofrecen con frecuencia.
- Es probable que se necesita la ayuda de un especialista en lactancia, dar el pecho. Más a menudo que no, estos niños no son capaces de ser alimentados por pecho o el biberón, sin embargo, algunos padres informaron de éxito con la alimentación con biberón, y más de unos pocos éxitos reportados con la lactancia materna.
- Pida al personal de enfermería que le muestre cómo hacer eructar a su bebé durante y después de los alimentos.
- Los bebés con hendiduras faciales orales suelen requerir tetinas o biberones especiales e instrucción del personal de enfermería. El alimentador de Haberman (ahora llamado alimentador de Necesidades Especiales) se observa para este fin en la trisomía 13, Una Guía para las Familias, un manual para padres, que está disponible para su compra en el sitio web SOFT. Medela, Inc. hace que estos alimentadores y puede ser contactado en el 800-435-8316.

Debido a problemas de alimentación, la mayoría de los bebés con trisomía 18 o 13 son alimentados por una sonda nasogástrica (NG) insertado a través de la nariz, o una sonda orogástrica (OG) a través de la boca, hacia abajo por el esófago hacia el estómago. Algunos bebés con el tiempo aprenden a coordinar su chupar y tragar, pero el Dr. John C. Carey, asesor médico de SOFT, señala que los que no están en condiciones de hacerlo por cerca de 6 meses de edad, es poco probable que el progreso de la botella o la lactancia. Eventualmente, muchos padres optan por tener un tubo de gastrostomía (sonda G) situado abdominal. Algunos bebés y los niños son alimentados sólo por el tubo, mientras que otros son alimentados tanto por vía oral y por sonda. Algunos padres alimentan a sus bebés y los niños sólo por vía oral. Algunos padres informan que su hijo mayor ha/tenía algunas habilidades de auto-alimentación.

Reflujo, un problema frecuente en los bebés y los niños con trisomía 18 o 13, generalmente se trata con medicamentos recetados por un médico, pero la derivación a un gastroenterólogo puede ser necesaria si el reflujo persiste. La Academia Americana de Pediatría recomienda que los bebés sanos duerman boca arriba para reducir el riesgo de síndrome de muerte súbita del lactante (SMSL, o SIDS en Inglés). Sin embargo, el *reflujo puede causar neumonía por aspiración* por lo que es importante preguntar al médico cuál es la posición del sueño es segura para su bebé. Algunos niños con reflujo necesitan consideración de corrección quirúrgica.

Antes de cualquier cirugía, será necesaria una evaluación cardíaca para determinar la seguridad de hacer el procedimiento. La cirugía más frecuentemente realizada para los bebés y los niños con trisomía 18 o 13 es la colocación de un tubo de gastrostomía para la alimentación. El Registro Cirugía SOFT mantiene una lista de cirugías reportados por los padres sobre los formularios de afiliación suave. Esta lista se puede ver en el sitio web SOFT bajo la etiqueta de la cirugía (Resources>Surgery Information).

El crecimiento lento:

Los niños con dificultades de alimentación y problemas cardíacos crecen más lentamente y en general son más pequeños que los demás niños. Pregúntele a su médico acerca de las fórmulas o suplementos para ayudar a su aumento de peso del bebé. Una remisión a un nutricionista podría ser útil. Las curvas de crecimiento para los niños con trisomía 18 o 13 se publicaron en 1994, un número de participantes en este estudio eran de suave. Estos gráficos están disponibles en el sitio web SOFT, copiar y agregar a la historia clínica de su hijo para su uso en el control de crecimiento de su hijo en comparación con los demás con el mismo trastorno.

Irritabilidad y estreñimiento:

Todos los bebés lloran, pero frecuentes, llorando y preocupándose es estresante para los padres. Algunos niños podrían estar experimentando cólico (llorar sin razón aparente), sino un problema común de los bebés con trisomía 18 o 13 es el malestar debido a gases, estreñimiento (heces firmes) o dificultad para vaciar su intestino, no importa lo que la consistencia de las heces.

Los problemas de alimentación hacen que sea difícil para un niño para conseguir suficiente alimento para la comodidad y el crecimiento que a su vez se traduce en que el bebé despierta a causa del hambre. Llorando, la preocupación y los problemas de alimentación contribuyen a la ingestión de aire bebé y cualquier bebé experimenta el intestino molestias mencionadas anteriormente habrá menos dispuestos a comer.

Pregúntele a su médico:

- acerca de los medicamentos anti-gas y darle tiempo suficiente para trabajar con él constantemente, como se indica.
- una fórmula de bebé que ayuda a heces blandas formulario.
- consejo sobre medicamentos ablandador fecal (con frecuencia es necesario)
- sobre el uso de Pedi-Lax (antes BabyLax). Pedi-Lax es un supositorio de glicerina líquida que está diseñado para aliviar estreñimiento ocasional para el 2 a 5 años de edad, consulte con el médico para los menores de 2 años. Dr. John C. Carey, asesor médico de SOFT, aconseja a los padres a consultar con el médico antes de usar Pedi-Lax.

Precaución: Los enemas pueden agotar a un bebé de electrolitos y alterar los fluidos corporales en los niños. Los enemas sólo deben utilizarse con precaución, con la dirección de un médico.

Bajo tono muscular y problemas neurológicos:

Los problemas de tono muscular y alteraciones del sistema nervioso afectan el desarrollo de las habilidades motoras. En relación con esto, muchos bebés y niños con trisomía 18 o 13 finalmente desarrollan problemas de salud crónicos como la escoliosis (curvatura de la columna vertebral), esotropía (ojos cruzados), y estreñimiento. Una remisión a un especialista es a menudo necesaria para la evaluación y ayuda con estos problemas. Además, su médico probablemente le derivará a su bebé a un terapeuta físico, ocupacional, o la visión y un patólogo del habla. Retrasos en el desarrollo profundas afectan a los niños con trisomía 18 o 13. Ellos aprenden poco a poco, pero con el tiempo y la terapia hacen alcanzar algún desarrollo hitos. Programas de intervención temprana para los niños con

necesidades especiales están disponibles en la mayoría de los lugares, así como la educación especial en la escuela pública a partir de los 3 años (E.U.).

Enfermedades crónicas y problemas comunes:

Es común que las personas con trisomía 18 o 13 que tienen enfermedades crónicas que requieren un seguimiento por un médico, como la enfermedad cardíaca congénita, el eventual desarrollo de la hipertensión pulmonar, la presión arterial elevada, problemas de apnea obstructiva, y convulsiones, así como neumonías frecuentes y otras infecciones como la sinusitis, cistitis (infección urinaria), otitis (infecciones del oído) y las infecciones oculares que deben ser evaluados por un médico.

Diversos grados de visión y audición déficit son comunes y necesitan una evaluación. Los audífonos, gafas y, en ocasiones cirugías pueden ser de ayuda. Antes de cualquier corrección quirúrgica, será necesaria una evaluación cardíaca para evaluar el riesgo en comparación con el beneficio. Hipersensibilidad a la luz del sol es común y el uso de gafas de sol ayuda cuando la luz del sol. Ver Enlaces útiles en el sitio web SOFT para obtener información sobre las gafas de sol.

Las anomalías congénitas:

La trisomía 18 (síndrome de Edwards) y la trisomía 13 (síndrome de Patau) son múltiples patrones de anomalías congénitas (muchas anomalías presentes al nacer). Múltiples anomalías alertar al médico sobre la posibilidad de un síndrome, pero el diagnóstico debe ser confirmado por pruebas genéticas. Una nueva prueba genética ya está disponible que puede confirmar el diagnóstico de estos síndromes utilizando sólo la sangre materna, esta prueba probablemente se convierta en el estándar de diagnóstico de la atención para las mujeres embarazadas. Para los bebés que nacen con anomalías pero sin un diagnóstico prenatal, diagnóstico rápido se puede hacer con una pequeña cantidad de la sangre del bebé. Cada síndrome tiene su propio conjunto de los resultados, sino también algunas anomalías comunes, tales como la presencia de defectos cardíacos. Algunos hallazgos no afectan a la salud del bebé, haciendo que el tratamiento opcional. Sin embargo, un cierto riesgo la viabilidad del niño, y, en su caso, podría ser necesario considerar una intervención médica o quirúrgica.

Causas de muerte informada:

Aproximadamente 1 de cada 7000 nacidos vivos de la trisomía 18 y 1 de cada 10.000 nacidos vivos de la trisomía 13 ocurren cada año en los EE.UU.. Los estudios de supervivencia muestran una similitud en la esperanza de vida de los bebés que nacen con trisomía 18 o 13 en el que sólo el 5% y el 8% va a sobrevivir más allá de su primer cumpleaños. Dr. John C. Carey, asesor médico de SOFT señala que la apnea (interrupción de la respiración), en combinación con otros factores de salud se cree que es la razón principal de muerte en el niño. Los padres A veces no se sabe por qué su bebé murió, pero las causas reportadas más comunes son la insuficiencia cardíaca, apnea y la neumonía.

Sobrevivientes a largo plazo:

Quizás en el caso de la trisomía 18 o 13 a largo plazo sobreviviente es un niño que ha vivido más allá de su primer cumpleaños. Registros blandos Lista muchos de estos niños que sobreviven en la adolescencia y varios años en adultos, con algunos estar en su tercera década. Muchos de los primeros problemas se hacen más manejable con el tiempo sin embargo nuevos problemas pueden ocurrir con la progresión de la enfermedad cardíaca o pulmonar y el desarrollo de la escoliosis. Se necesitan periódicos chequeos de

salud para ayudar a prevenir o tratar problemas nuevos, a menudo diferentes especialistas, como un cardiólogo, monitorear problemas específicos. Con el tiempo, los padres cambian de espera de su bebé a morir a centrarse en los muchos desafíos de cuidar a un niño discapacitado y encontrar formas de ayudar a desarrollar su potencial. Sin embargo, si se produce una crisis médica, los padres se enfrentan una vez más las decisiones y las emociones relacionadas con la posibilidad muy real de su hijo moribundo.

Para el profesional:

El Internet y los medios sociales han cambiado la forma de información de investigación y conectarse entre sí. Padres recién diagnosticados a encontrar a otros padres a través de estos medios y ver los comentarios positivos acerca de estos bebés y los supervivientes a largo plazo. Sin embargo, un problema común para muchos (pero no todos) de los padres de que el feto o el recién nacido recién diagnosticado es escuchar la información único negativo de sus proveedores de atención médica.

Para tomar decisiones informadas acerca de la continuación de un embarazo, y las decisiones sobre el cuidado de su recién nacido, los padres necesitan información precisa y actualizada sobre la trisomía 18 o 13, no sólo el pronóstico, sino también el hecho de que el 5% y el 8% sobrevive más de un año. Los padres probablemente se dijo a estos niños tienen discapacidades mentales y físicas significativas, pero también tienen que saber que estos niños no responden a consolar, y con el tiempo, se llega a saber su cuidador y comenzar a disfrutar de la atención.

La visión convencional de que la trisomía 18 y 13 son "incompatibles con la vida" es refutada por las muchas familias que viven con sus hijos, que es un sobreviviente. Sin embargo, la visión convencional a menudo influye en las opciones de atención disponibles para estos niños. Un problema común para los padres que desean reparación cardíaca es encontrar un hospital o un médico que va a intervenir, si es necesario y apropiado. SOFT tiene una lista de los hospitales en los que se produjeron cirugías cardíacas para los bebés y los niños con trisomía 18 y 13. Vea la sección de Cirugía (Resources>Surgery Information) de www.trisomy.org. Pero con la reciente preocupación de la salud sobre los recursos y beneficios, algunos hospitales mencionados podrían no proporcionar la reparación cardíaca para los diagnosticados con estos trastornos. Estudios publicados recientemente de varios países, sobre los resultados de la cirugía cardíaca para los bebés y los niños con trisomía 18 o 13 años, muestran que aproximadamente el 90% sobrevivió a la cirugía y postoperatorio y fue dado de alta a su casa. Los padres valoran el proveedor de servicios de salud que les ayuda a encontrar médicos y hospitales (local o en otro lugar) que permiten la consideración de la cirugía cardíaca para los bebés y los niños con trisomía 18 o 13.

Con casi tres décadas de ayudar a las familias, SOFT es el único capaz de educar a los padres y profesionales acerca de los supervivientes a largo plazo y los problemas de atención y de afrontamiento. Una lista de verificación para la supervisión de la salud de rutina y orientación temprana para bebés y niños con trisomía 18 o 13 para su uso en la atención primaria se publicó por primera vez en la literatura médica en 1992 y una revisión actualizada (2005) se puede ver en el sitio web SOFT. Véase el información debajo:

Gestión de la atención médica de rutina sugerida para el profesional:
Supervisión de la Salud y la Orientación Preventiva para Lactantes y Niños con Trisomía 18 o 13
(Health Supervision and Anticipatory Guidance for Infants and Children with Trisomy 18 or 13)
Vea Recursos> Artículos-con médicos título mencionados en www.trisomy.org

Para una discusión más a fondo de estos problemas y otros asuntos de atención y de vida:
Cuidado del Lactante y del Niño con trisomía 18 o 13, un libro de atención a las familias
(en Inglés). Ver Publicaciones> Libros SOFT disponibles para su compra en www.trisomy.org

Lectura recomendada en línea en www.trisomy.org:

¿Qué debemos hacer ahora? La información necesaria después de un diagnóstico de la trisomía 18 o 13

Ver Documentos de Pam

Nuevas Tendencias en el Cuidado de la Salud para la trisomía 18 y 13

Ver Publicaciones> Artículos

© Copyright 2012, Todos los derechos reservados
Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT)
Información de contacto: Barbara VanHerreweghe, presidente SOFT
Email: barbsoft@rochester.rr.com Telefono: 800-716-SOFT

Descargo de responsabilidad: SOFT no es responsable por errores en la traducción de este documento.