

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

Trisomía 18: Una Guía para las Familias versión e-book, 2014

Carol M. Stenson, Ph.D.

Profesora de Educación Especial, Emérita
Universidad del Estado de Idaho

Steven E. Daley, Ph.D.

Profesor de Educación Especial
Universidad Estatal de California, Sacramento

Kris Holladay

Fundador de SOFT: Organización de Apoyo
para la trisomía 18, 13 y Trastornos Relacionados

Patricia A. Farmer, M.Ed.

Asesora Regional de Educación Especial
Departamento de Educación del Estado de Idaho e
Instructora de Educación Especial
Universidad del Estado de Idaho



Copyright © 2005, 2013
Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT)
All rights reserved.

Organización de Apoyo para Trisomía 18, 13 y Trastornos Relacionados
Todos los derechos reservados.

Tercera edición revisada. Esta versión e-Pub ha tenido actualizaciones menores aplicadas en 2014. Esto refleja principalmente referencias actualizadas, enlaces y correcciones tipográficas ocasionales.

Nota: Las discusiones legales y educativas en este libro se aplican a los Estados Unidos y podrían no ser aplicables a otros países.

ISBN 1-889843-72-5

Publicado por el Centro de Medios de Comunicación, Munroe-Meyer Institute,
*El Centro Universitario para la Excelencia en Discapacidades del Desarrollo de la
Educación, Investigación y Servicio.*

Universidad de Nebraska Medical Center, 985450 Centro Médico de Nebraska,
Omaha, Nebraska 68198-5450



Este libro está dedicado a Kari Deann Holladay

8 de Septiembre de 1977 - 3 junio de 1998

Trisomía 18

Hija preciosa de Hal y Kris Holladay

"Trisomía 18, una Guía para las Familias", también se dedica en voz baja ("SOFTLY") a la memoria de Beth Fine. Beth quien contribuyó decisivamente en la impresión original de este libro sobre Trisomía 18, y que permanecerá en nuestros corazones para siempre.

Agradecimientos

Los autores desean agradecer a Beth Fine, Karen Greendale, Kris Holladay y John Carey, los autores de la versión original de "*Trisomía 18: Un libro para las familias*", por su apoyo a esta revisión.

Muchas de las citas de los padres utilizadas en este libro son de las cartas publicadas en *The SOFT Touch*, un boletín publicado por SOFT. Nuestro agradecimiento a los padres y a muchos otros que han ofrecido su apoyo, fotografías y sugerencias.

A Bruce Buehler, MD, Mike Leibowitz, Ph.D. y el Centro de Medios del Instituto Munroe-Meyer, de la Universidad del Centro Médico de Nebraska, Omaha, quien proporcionó orientación y ayuda invaluable durante la preparación de esta guía.

Gracias a Denisse Dinora Ortez Sandoval, y su hermana Joselyn Lisbeth Ortez Sandoval, MD, Clínica Ginemedica - El Salvador, por los servicios de edición en español, sin la cual este libro no habría sido posible.

Por último, queremos reconocer a Hal Holladay, esposo de Kris y padre de Kari, por su apoyo, fuerza y amor.

Contenido

Agradecimientos.....	4
Trisomía 18: Guía para las Familias	6
¿Qué significa un diagnóstico de trisomía 18 para usted y su hijo?	6
¿Cómo sabe que su hijo tiene trisomía 18?	10
Los cromosomas y los cariotipos	16
Figura 1 – Unión normal	17
Figura 2 - No disyunción meiótica.....	18
Figura 3 - Cariotipo normal de la mujer	19
Figura 4 - Cariotipo de niña con trisomía 18	20
¿Cuáles son las oportunidades de educación para sus hijos?	23
¿Qué más necesitamos saber?	30
Apéndice A	
Organizaciones	36
Lecturas adicionales	38
Glosario de Términos	40

Trisomía 18: Una Guía para las Familias

Cuando su médico primero le dice que su bebé puede tener la trisomía 18 (*síndrome de Edward*), o que se sospecha el diagnóstico, usted se sentirá abrumado con preguntas. La primera pregunta suele ser: "¿Qué es trisomía 18"? Esta guía se preparó para contestar algunas de estas preguntas, compartir ideas de otros padres de niños con trisomía 18 y para dar esperanza para un mejor resultado posible para su hijo.

¿Qué significa un diagnóstico de trisomía 18 para usted y su hijo?

Cuando un médico diagnostica trisomía 18, a los padres generalmente se les dice que la enfermedad es casi siempre mortal. Incluso teniendo en cuenta este diagnóstico, los padres quieren saber cuál podría ser la esperanza de vida de su bebé. Si bien la literatura sobre trisomía 18 indica que 80 a 90 por ciento de los nacidos vivos mueren en el primer año de vida, los niños no son estadísticas. Los archivos de la Organización de Apoyo para Trisomía 18, 13 y Trastornos Relacionados (SOFT) indican que un pequeño número de niños con trisomía sobreviven mucho más tiempo de lo previsto inicialmente. Su bebé con trisomía 18 ya ha demostrado una firme voluntad de sobrevivir con sólo haber nacido. Es importante que usted reconozca que, en ausencia de cualquier condición inmediata que amenace la vida, las actuales predicciones de esperanza de vida pueden no ser muy aplicables.

Lo que más recordamos de ese día fue el miedo increíble. John y yo nos abrazamos y Kyle entre nosotros. Estuvimos juntos ya la vez tan terriblemente solos con nuestro miedo - el miedo del presente, miedo al futuro. Habíamos experimentado la muerte de nuestros sueños por un niño que habíamos anhelado. Nosotros, al igual que todos ustedes, experimentamos la pesadilla de todo padre.

Inmediatamente después del nacimiento, hay una gran probabilidad que su hijo tenga que pasar un tiempo en la unidad de cuidados intensivos neonatales, o UCIN. Esto puede ser una experiencia aterradora para los padres que no están familiarizados con la rutina o el equipo de la UCIN (NICU).



Kane, 1 day old.

Aunque todo el equipo que usted ve y todas las técnicas realizadas pueden parecer imponentes, recuerde que pueden ser el salvavidas de su bebé durante los primeros días. El equipo que puede ver en la UCIN incluye:

- Camas abiertas con calentadores elevados destinados a mantener regulada la temperatura s de su bebé. Un sensor de calor unido a la piel de su bebé le dice al sistema que se enfríe o caliente, en respuesta a cambios en la temperatura ambiente.
- "Luces Bili" a través de una plataforma abierta para corregir la ictericia o hiperbilirrubinemia, común en los bebés prematuros.
- Presión positiva continua en las vías respiratorias, o CPAP, un sistema en que el aire es forzado en la nariz del bebé a través de tubos para ayudar en la respiración.
- Respiradores que realmente toman el control y respiran por el bebé cuando él no puede respirar por sí mismo. Un tubo se coloca en la boca del bebé y el otro se adjunta a la máquina para bombear oxígeno, de acuerdo a las necesidades.
- Monitores del corazón y la respiración, con timbres para alertar a las enfermeras de la unidad de cuidados intensivos neonatales cuando su bebé está teniendo un problema de respiración.

También es importante que usted se involucre con su bebé durante los primeros días. La alimentación puede y debe comenzar en la unidad neonatal. Si la condición física de su bebé lo permite, sostenga a su bebé. Mientras que cada familia debe tomar decisiones individuales con respecto a las intervenciones médicas y la profundidad de la implicación con el recién nacido, la estimulación inicial es una parte muy importante para el crecimiento del bebé y el proceso afectivo.

Al principio tenía miedo de tocarla, de conocerla, de dejarla en mi corazón si ella iba a dejarme. Pero luego la toqué y me pareció que ya estaba en mi corazón. Después tuve que abrazarla, besarla y amarla. Mi corazón empezó a doler. No podía imaginar un día sin ella.



Ryan, 6 meses de edad.

Ya que la trisomía 18 se presenta sólo en aproximadamente 1 de cada 6000 nacidos vivos, es un trastorno relativamente raro. Muchos médicos no están familiarizados con el síndrome y deben confiar en los libros de medicina y la literatura médica actual para desarrollar un pronóstico de su bebé. Gran parte de la literatura comúnmente disponible es bastante antigua y no indica si hay hijos sobrevivientes con trisomía 18. De hecho, del 10% que sobreviven a su primer año, algunos niños viven como adolescentes y veinteañeros. Sin embargo, estas personas se encuentran con graves problemas médicos y de desarrollo, durante toda la vida. Debido a que mucho depende de los problemas físicos que su bebé tiene y de otras condiciones que amenacen la vida que puedan estar presentes, un diagnóstico preciso puede ser imposible de hacer.

Los médicos tienden a tratar según la regla, no la excepción. Con ayuda, podemos ser capaces de cambiar eso haciendo uso de la información y la experiencia.



Paige, 39 years old, with Mrs. Barbara Bush

Le instamos a hablar de sus emociones como las que enfrenta ante decisiones inevitables sobre la atención médica de su hijo. Usted no está solo. SOFT es una red y cuenta con profesionales involucrados en el apoyo de las personas con anomalías cromosómicas. Este grupo puede proporcionarle el apoyo y la información necesaria cuando haya que tomar decisiones difíciles (ver Apéndice A).

Llegamos a la decisión de un tratamiento mínimo a través de mucho meditarlo y por la discusión con amigos y profesionales. Para nosotros, la decisión es un acto de amor por Pedro y por nuestra familia.

Después de habérsele dicho que hay una gran posibilidad de que su hijo no sobreviva, y sin duda estar seriamente afectado, usted enfrenta la pregunta de si debe o no llevar al bebé a casa. Muchos hospitales y médicos alientan a la familia a llevar a su hijo a casa y disfrutar la calidad del tiempo que esté disponible. Otros aconsejan que el bebé se quede en el hospital. En última instancia, la decisión final recae en la familia. En cualquier caso, probablemente será necesario que su bebé permanezca en el hospital hasta que se le da la atención esencial y apropiada y la condición sea estable.

Naomi se quedó en la sala de niños recién nacidos durante tres semanas. Trajimos nuestra guitarra con nosotros y cantamos para ella todos los días. Hacia el final de la tercera semana, la crisis de apnea de Naomi empeoró, ocurriendo cada cinco o diez minutos. Ante el temor de que iba a morir sin

volver a casa, oramos acerca de llevarla a casa ese día. Dios afirmó que era hora de Naomi para ir con nosotros.

Cuando sea el momento de llevar a su bebé a casa, las enfermeras de la unidad de cuidados intensivos neonatales trabajarán cuidadosamente con usted para asegurar que usted es capaz de cuidar a su bebé. Es posible que necesite el equipo para vigilar el latido del corazón y la respiración. Si el paladar hendido dificulta o vuelve imposible la alimentación a través del pezón, usted puede ser entrenado sobre como alimentar a su bebé con un tubo, una técnica conocida como alimentación *por sonda nasogástrica*.

Usted y su médico pueden decidir alimentar al bebé a través de un tubo que se inserta a través de la piel de la pared estomacal, directamente dentro del estómago, llamada *gastrostomía*. Cualquiera que sea la condición médica de su bebé, la inseguridad acerca de la alimentación sigue siendo una causa importante de ansiedad para los padres. Asegúrese de que tiene suficiente apoyo de un especialista hasta que se sienta cómodo con este aspecto de la atención de su hijo.

Tal vez el síntoma más alarmante para los padres es *la apnea*. La apnea es la disnea, dificultad respiratoria o contención de la respiración y es más común en la infancia, aunque algunos niños la continúan mostrando durante toda su vida. Los episodios de apnea tienen una duración variable. Para algunos niños, una ligera estimulación es suficiente para inducir la respiración. Para otros, la resucitación cardio-pulmonar (RCP) puede ser necesaria para restaurar la respiración. Usted debería tener equipos de vigilancia de apnea en su casa, dependiendo de la gravedad de este problema en su bebé. Si es su decisión intervenir, todos los cuidadores primarios del bebé deben estar bien capacitados en técnicas de reanimación cardiopulmonar.

Caitlyn ha cambiado mi vida para mejor y me hizo darme cuenta lo que es realmente importante en la vida. A través de dar y recibir amor, ella logró mucho en sus seis meses de vida. Ella me ha dado la felicidad y me ha dado el dolor, pero si tuviera que elegir lo haría todo de nuevo, sólo para tener Caitlyn.

¿Cómo sabe que su hijo tiene trisomía 18?

Aunque la mayoría de los niños se parecen a sus padres, hay ciertas características importantes en un niño con trisomía 18 que alertarán inmediatamente a un médico informado o pediatra. Algunas de estas características no afectarán la vida del bebé, pero simplemente ayudarán en la compleja tarea de diagnóstico. Algunos niños pueden tener complicaciones potencialmente mortales. Es importante entender que la descripción de un síndrome incluye todos los posibles trastornos relacionados, pero que la mayoría de los niños con trisomía 18 no tienen todos los síntomas clínicos.



Jillian, 5 years old.

Nos enteramos del diagnóstico de Caitlyn cuando tenía nueve días de edad. Cuando nos dieron las pruebas que mostraban trisomía 18, los médicos se sorprendieron, pero no tanto como Tom y yo. Nunca habíamos oído de la trisomía 18 antes, pero bien, ¿quién lo ha hecho, sino hasta darse cuenta que su propio hijo tiene esa condición?

Los bebés que nacen con trisomía 18 pueden tener bajo peso al nacer, aun cuando el embarazo ha llegado a término, llanto débil, y poca respuesta al sonido. A menudo hay una historia de disminución de la actividad fetal, exceso de líquido en el saco fetal, pequeña placenta y arteria umbilical única (normalmente hay dos arterias y una vena).

Las posibles malformaciones de los niños con trisomía 18 incluyen una cabeza pequeña (*microcefalia*) con plenitud prominente en la parte posterior del cráneo. El bebé puede tener fisuras cortas en los párpados y *epicanto*, o una superposición de la piel en la esquina interna del ojo. Los niños con trisomía 18 suelen tener una boca pequeña y una inusual mandíbula pequeña también. El labio leporino y / o paladar hendido son comunes. Puede haber exceso de pliegues de piel, especialmente en la parte posterior del cuello.

Los niños con trisomía 18 suelen tener los puños apretados con el dedo índice superponiéndose al tercer y cuarto dedo. El dedo gordo del pie corto y con frecuencia inclinado hacia atrás (*flexión dorsal*). Hay pies zambos, pies en mecedora, dedos y pies palmeados (*sindactilia*), y, en ocasiones, los pulgares subdesarrollados o ausentes.



Doreen (DJ), 1 año de edad.

Chandra Lynn nació por cesárea y tenía anomalías típicas de trisomía 18: la parte posterior de la cabeza era prominente, boca y cabeza pequeñas, los puños apretados, pies zambos, uñas subdesarrollados, anomalías congénitas de los pulmones, los riñones en herradura, y protrusión del hígado en el diafragma. Cuando me dijeron esto yo estaba en recuperación, y estaba segura que ellos tenían la habitación equivocada. Fue entonces cuando me dijeron que mi bebé iba a morir! ¿Por qué, pensé, con toda la tecnología moderna, mi bebé iba a morir?

Además de estas características obvias, casi el 90% de los niños con trisomía 18 tienen algún tipo de defecto cardíaco. Los tres más comunes son el *defecto septal ventricular (VSD)*, el *defecto septal auricular (ASD)* y la *persistencia del conducto arterioso (PDA)*.

Con el *defecto septal ventricular*, hay un agujero entre las cámaras inferiores del corazón que impiden que el corazón bombee sangre correctamente. Un soplo del corazón se escucha generalmente con este defecto congénito.

El *defecto septal auricular* es una condición en la que hay un agujero entre las dos cámaras superiores del corazón que hace que sea difícil para el corazón bombear suficiente sangre rica en oxígeno a los tejidos del cuerpo. Un soplo en el corazón es casi siempre escuchado con este defecto.

La *Persistencia del conducto arterioso* es un defecto cardíaco congénito en el que un conducto del corazón no se cierra, resultando una dirección anormal del flujo sanguíneo.

Además de estos problemas, pueden haber otras dificultades médicas que pueden requerir intervención quirúrgica. Estos incluyen *la espina bífida*, una condición en la que hay una malformación de algunos de los huesos (*vértebras*)

de la columna vertebral. En el área de la malformación, a menudo hay una abertura en la espalda del bebé.

En algunos casos de espina bífida, sólo la cubierta de la médula espinal sobresale de la abertura creada por la malformación vertebral. Esta condición se conoce como *meningocele*. En otros casos, tanto la cubierta de la médula espinal y la médula por sí misma sobresalen del orificio. Esta condición se llama *mielomeningocele* y es una condición mucho más seria. Si hay un agujero abierto, se indica el cierre quirúrgico de la zona. La espina bífida se produce en aproximadamente el 6% de todos los casos de trisomía 18.

Muchos bebés con trisomía 18 tienen una condición conocida como *reflujo gastro-esofágico (GE)*. El vómito puede ocurrir cuando el contenido del estómago es regurgitado como resultado de reflujo gastro-esofágico. Aunque es común en los lactantes, esta afección suele ser poco más que una molestia. Sin embargo, en los bebés con trisomía 18, la condición puede persistir y dar lugar a un retraso en el desarrollo, trastornos de la sangre, apnea, neumonía y otras enfermedades respiratorias.

La alimentación fue un trabajo de 24 horas. Susie podía ingerir dos onzas de leche y luego quedarse dormida para despertar con hambre un par de horas más tarde. Ella podría vomitar varias de sus comidas al día. Me las arreglé sólo porque tenía un marido que me apoyó mucho, quien se hizo cargo cuando estaba demasiado cansada para despertar por la noche.

El reflujo gastroesofágico (GE) puede ser controlado a través de las posiciones, con alimentos espesantes, medicamentos y, en casos severos, cirugía. La posición del niño durante y después de la alimentación puede ayudar a controlar el reflujo. Hay un acuerdo general en la posición más eficaz la cual es boca abajo, con la cabeza levantada en un 30%. Cuando el reflujo GE es severo, se debe considerar la cirugía. Es esencial que se haga investigación preoperatoria adecuada para determinar si existen problemas asociados con el reflujo GE.

Hay una alta incidencia de la pérdida de audición en los niños con trisomía 18. Debido a que la audición es tan importante para el desarrollo, los padres deben discutir la evaluación temprana de la audición con el pediatra de su hijo para determinar si el problema está presente.



Kyle, de 8 años.

Las convulsiones son una gran preocupación para los padres de los niños con trisomía 18. Aproximadamente el 30% de todos los bebés con trisomía 18 experimentan alguna actividad de ataques en el primer año de vida. Estos ataques pueden ir desde ausencia leve (*pequeño mal*) hasta crisis completas *tónico-clónicas (gran mal)*.

Una convulsión es una alteración transitoria de la función cerebral. Comienza y termina de forma espontánea y tiende a repetirse. No se conoce la razón exacta de por qué los niños con trisomía 18 tienen convulsiones.

El tipo más común de convulsiones visto en los niños con trisomía 18 es la convulsión *tónico-clónica generalizada*, más comúnmente llamado *ataque de epilepsia*. Esta crisis tiene tres fases distintas. En la primera fase, llamada *fase tónica*, hay rigidez generalizada del cuerpo con los brazos y las piernas extendidos.

A veces, el bebé hará un pequeño llanto. Se perderá control de la vejiga y el intestino. En la segunda fase, llamada *fase clónica*, el bebé comenzará a sacudirse. Esta tendencia se mantendrá durante unos momentos, y luego disminuirá en severidad y de repente se detendrá. La tercera fase, la *fase de post-ictal*, sigue a la crisis. El niño va a estar muy cansado y probablemente dormirá.

Un tipo de crisis menos grave, y más difícil de observar, es la crisis de ausencia, también conocida como el *petit mal*. La crisis de ausencia típica se caracteriza porque el niño cesa toda actividad y se queda mirando a un punto fijo durante unos segundos antes de volver a la realidad. Una *convulsión mioclónica* es una contracción breve y repentina de una parte del cuerpo que termina tan pronto como se empieza. *Los espasmos infantiles* se producen de vez en cuando, y el bebé parece estar alcanzando el apoyo o haciendo una inmersión navaja en la espalda.

Estos ataques no son particularmente graves en y de sí mismos. El papel del cuidador es estar seguro de que las vías respiratorias del bebé se mantienen y que el bebé está en una posición en la que no se producirá ninguna lesión. No es necesario contar con la intervención médica inmediata o seguimiento médico para tales convulsiones.

Un tipo mucho más grave y potencialmente fatal de la actividad convulsiva es una enfermedad conocida como *estado epiléptico*, un término usado para describir una única, prolongada e incontrolable convulsión. Usted debe consultar a un profesional médico sobre cuánto tiempo un ataque puede durar antes de que se necesite intervención médica.

Las convulsiones pueden ser particularmente difíciles para un niño con trisomía 18, debido a que algunos dejan de respirar durante un ataque y tienen que ser reanimados. A menudo, las convulsiones se pueden controlar con medicamentos. En cualquier caso, es importante que usted informe al neonatólogo o pediatra de su hijo, si experimenta espasmos de sollozo, apagones, movimientos repetitivos inusuales o tirones musculares.

La decisión de utilizar el medicamento para las convulsiones de Deanne fue una decisión difícil. Fue muy duro ver sus ataques, pero era peor no hacer nada al respecto. Empezamos la medicación que el neurólogo recomendó, y ella estuvo libre de crisis durante dos años. ¡Menos mal!

Todos los niños con trisomía 18 completa experimentarán retrasos en el desarrollo de severos a profundos.. Es importante que los padres comprendan que ningún pronóstico claro sobre las capacidades del niño puede hacerse con instrumentos estándares que se utiliza para hacer pruebas a los bebés. La mayoría de estas pruebas no son más que listas de chequeo sobre hitos del desarrollo. Es imposible predecir a partir de las pruebas realizadas al bebé el grado de retardo que pueda estar presente.

El término de *retraso en el desarrollo*, o el término de *deterioro cognitivo* puede aplicarse en la evaluación de su hijo. Puede ser útil para que usted pueda llegar a un acuerdo sobre el uso de estas frases. Darse cuenta de que en la mayoría de los estados, la ley estatal determina que estos términos deben ser utilizados para calificar a niños de educación especial. Una vez que haya escuchado estos términos, simplemente ignorelos. Es más importante centrarse en los puntos fuertes y los hitos de su hijo que en las etiquetas que utiliza el sistema educativo para calificar para brindar los servicios a los niños.



Rebecca, de 7 años.

Cassandra es una pequeña muy fuerte. Ella recibe estimulación infantil, así como terapia física, ocupacional y del habla. Ella está haciendo todo tan bien, que todos preguntan '¿Está seguro de que tiene trisomía 18? Yo digo: "Sí. Es difícil de creer, porque ella hace tanto".

Dado que la trisomía 18 es un trastorno relativamente raro, es posible que el pediatra de su niño haya visto muy pocos casos y que se base en la información sobre condiciones que no se han actualizado en la literatura científica. Por lo tanto, es importante que usted entienda el tipo de rutina de cuidado que debe esperar para su bebé con trisomía 18. Véase el Apéndice A: *Lecturas adicionales.*

Su bebé debe recibir exactamente el mismo tipo de atención de rutina que se da a todos los bebés. Además, es importante que la evaluación cardíaca sea completa debido a la alta incidencia de defectos congénitos del corazón presentes con este síndrome. Por la misma razón, es importante tener una prueba de audición temprana. Además, un chequeo de *escoliosis* debe ser parte de cada examen.

Dado que la estimulación temprana y la intervención han demostrado ser muy eficaces, especialmente en las áreas de socialización, es importante identificar los programas de intervención preescolar infantil en su área.

Los cromosomas y los cariotipos

Los cromosomas son microscópicas estructuras similares a hilos, presentes en cada célula. Cada cromosoma contiene el material genético que hace a cada persona un individuo. Las características de la madre y el padre se combinan para crear un nuevo individuo único.

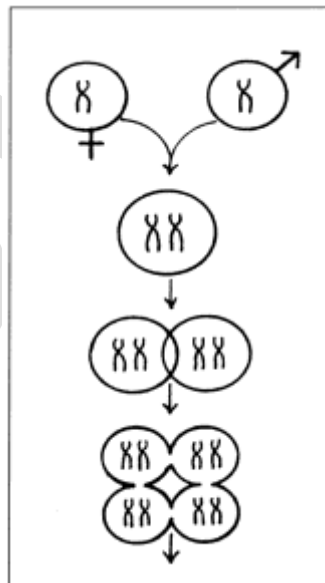
Un *cariotipo* es una "fotografía" de un conjunto de cromosomas dispuestos en un orden estandarizado. Mientras que los médicos a menudo pueden hacer muy buenas predicciones acerca de un trastorno genético examinando el bebé, el diagnóstico no se puede confirmar hasta que el material genético del niño es "mapeado" en un cariotipo.

Cuando el óvulo y el espermatozoide se unen, cada uno aporta 23 cromosomas a la nueva célula resultante que contiene entonces los cromosomas necesarios. La célula fertilizada se divide repetidamente a medida que avanza el embarazo, y cada división da lugar a una célula que es el duplicado exacto de la célula inicial.

Cada célula humana normal contiene 22 pares de *autosomas* (cromosomas no sexuales), además de dos cromosomas X, si es una niña o un X y Y si es un varón.

La Figura 1 ilustra la división celular normal de un espermatozoide y el óvulo, con sólo 23 cromosomas individuales en lugar de 46 que se encuentran en otras células. Por simplicidad, un par de cromosomas se muestra en la ilustración.

Figura 1: Un ejemplo de la unión normal y posterior división celular del espermatozoide y el óvulo. Sólo un par de cromosomas se muestra para mayor claridad.



La palabra trisomía significa que tres cromosomas se encuentran en una célula en una posición que pueda contener normalmente sólo dos cromosomas. La trisomía 18 ocurre en el momento de la concepción. Esto significa que la trisomía está en el cianotipo del desarrollo del bebé que se crea en el momento de la fecundación.

A veces, por razones que no están claras, se pueden producir anomalías en el número o la estructura de los cromosomas. La trisomía 18 es generalmente una anomalía en el número de cromosomas en que un completo extra cromosoma 18 está presente en todas las células. La condición también se conoce como *el síndrome de Edward*, llamado así después que el Dr. J H Edward, en 1960, describiera por primera vez el síndrome en la revista médica británica *Lancet*.

Las personas que tengan alguna de las formas menos comunes de trisomía 18 también pueden presentar anomalías estructurales en los cromosomas. Esto es cierto para todos los trastornos que se denominan *trisomía parcial 18*. En la trisomía 18 completa, la mera presencia de tres cromosomas en la posición 18 crea el patrón de síntomas y problemas médicos conocidos como síndrome de trisomía 18. La manera exacta en la que el material genético adicional produce el síndrome que llamamos trisomía 18 es desconocido.

Por lo general, el error es el resultado de la división cromosómica defectuosa en la formación del óvulo o el espermatozoide. El 18^o par de cromosomas falla en la separación, dejando un *gameto* (óvulo o espermatozoide) con 24 cromosomas y el otro con 22. En el momento de la fecundación, esto dará como resultado ya sea demasiados o muy pocos cromosomas. Un feto con una sola copia del cromosoma sería abortado, un feto con tres copias es sustancialmente mayor riesgo de aborto involuntario, pero puede nacer con vida.

La figura 2 muestra cómo una no disyunción meiótica (error de separación de los cromosomas en el óvulo o el espermatozoide) resulta en exceso de material en el embrión en desarrollo.

Los errores no disyuncionales pueden ocurrir con cualquier par de cromosomas. La mayoría resultan en aborto involuntario, aunque es posible con algunos errores no disyuncionales como trisomía 18, trisomía 13 y la trisomía 21 que nazcan vivos. Aunque la causa no ha sido establecida, estos errores se sabe que ocurren con mucha más frecuencia cuando las mujeres envejecen. A pesar de que la probabilidad de tener un bebé con una trisomía aumenta con la edad, es importante tener en cuenta que estos trastornos pueden ocurrir a cualquier edad de la madre. La mayoría de los bebés con trisomías son hijos de mujeres que están en sus veinte años, los años de procreación más frecuentes.

Figura 2: **NO** disyunción meiótica (error de la separación cromosómica en un óvulo o espermatozoide).

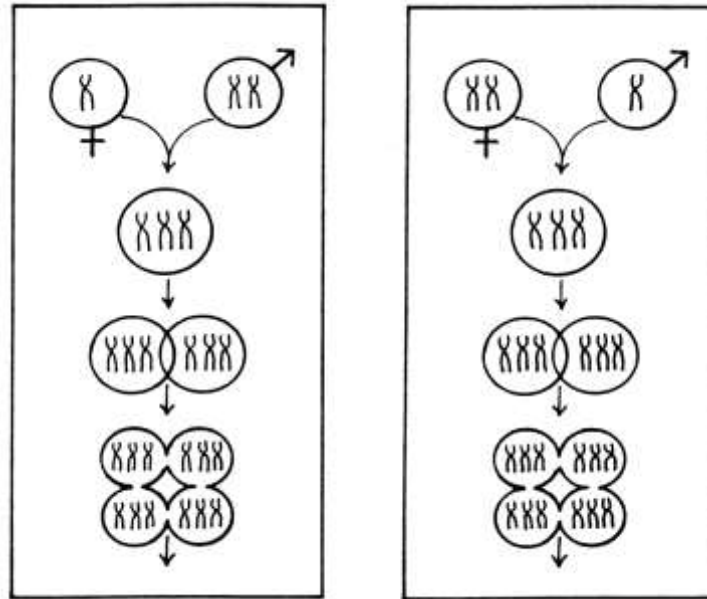


Figura 3: Se ilustra el cariotipo de un varon con trisomía 18. Tenga en cuenta e los tres cromosomas en la posición 18².

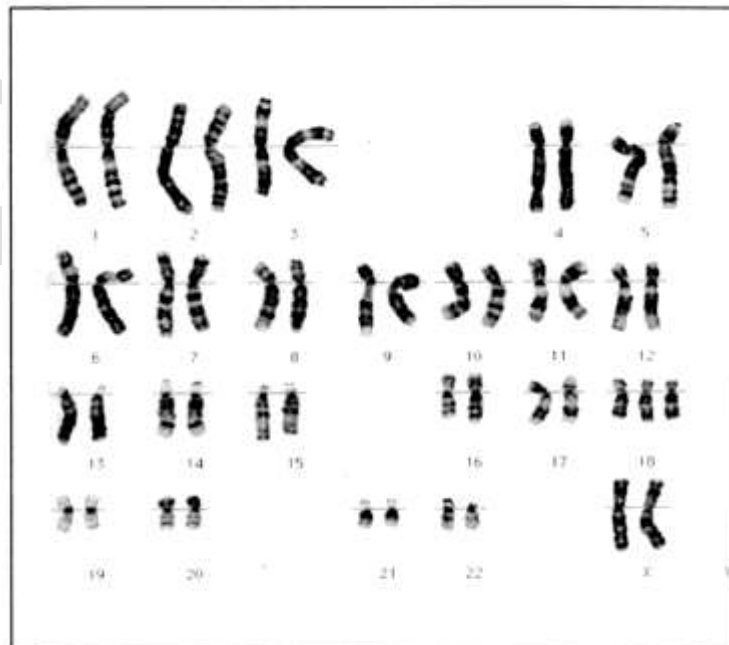


Figura 4: Se ilustra el cariotipo de una niña normal. Tenga en cuenta los cromosomas XX y los 23 pares de cromosomas.



Se estima que alrededor del 50% de todos los embarazos terminan dentro de los días de la concepción y 1 en 5 embarazos confirmados terminan espontáneamente antes de las 12 semanas de gestación. Se sospecha que muchas de estas terminaciones naturales del embarazo (abortos involuntarios) son el resultado de las mujeres con bebés con trisomías, incluyendo la trisomía 18.

La completa trisomía 18 significa un cromosoma 18 adicional en cada célula en el cuerpo. De los bebés que son cariotipados, se diagnostica *trisomía 18 completa* en aproximadamente el 95% de los casos. Aproximadamente el 2% de los individuos con trisomía 18 tienen una *trisomía parcial*. La mayoría de los individuos con una duplicación parcial la tendrán como parte de un reordenamiento complejo en el que una pieza extra del 18 está unido a otro cromosoma, o incluso en algunos casos, con el 18 en sí mismo. El más común de estos reordenamientos se llama *translocación*. Cuando hay material 18 adicional, la condición es una *translocación desequilibrada*.

La trisomía 18 *es mosaico* es una forma más rara del síndrome. Mosaico denota la presencia de dos tipos de células en el mismo individuo, por ejemplo, algunas con 46 cromosomas y algunas con 47.

Se sospechan dos causas posibles.. En casos raros, el número correcto de cromosomas puede haber estado presente en la concepción, pero durante los primeros asaltos de la división celular un par de cromosomas falla en separarse adecuadamente. Una de las células hijas de la *no disyunción meiótica* contendrá una única copia del cromosoma 18 y morirá. El otro sería contener tres copias del cromosoma 18 y sobrevivir, dando al embrión en desarrollo una línea normal de las células con 46 cromosomas y una segunda línea de células con trisomía 18.

Más comúnmente, el embrión podría comenzar con trisomía 18 completa y "perder" uno de los adicionales 18^o cromosomas durante la división celular temprana. Algunos individuos con trisomía 18 en mosaico tienen el espectro completo de los síntomas, mientras que otros tienen menos síntomas o más leves.

Los errores en la división cromosómica son comunes y están fuera de nuestro control. No hay evidencia científica que sugiera que la trisomía 18 puede ser causada por la exposición a los peligros ambientales o a rayos X, por vivir un estilo de vida poco saludable, beber, fumar, consumir drogas, por el estrés, la dieta o la mala salud de los padres. Es importante recordar que no hay nada que los padres hayan hecho o dejaran de hacer que podría haber causado o prevenido la presencia del extra cromosoma 18.



Melissa, 3 años

A través de los años ha habido muchos problemas. Muchas veces tenía miedo de abrir los ojos porque tenía miedo de lo que le esperaba. Sin embargo, siempre me acuerdo de lo que mi madre me dijo. Cuando me enteré que nuestra Tammi sería mental y físicamente discapacitada y las lágrimas no se detenían, mi madre dijo, "¿Bebé, estás llorando porque tu hija tiene una discapacidad o porque tu tienes una hija discapacitada? Imaginen el impacto que esa declaración tuvo en mí! Entonces mi hermana mayor intervino: "Vamos a hacer de este bebé las mismas cosas que hicimos para todos los demás ... amarla, darle de comer y ver que saca lo mejor que tenemos para ofrecer." A partir de ese momento, este ha sido mi lema.

El diagnóstico prenatal mediante *amniocentesis* o *muestreo de vellosidades coriónicas* es una opción para los padres que han tenido un hijo con cualquier forma de trisomía. En los embarazos futuros, las familias pueden consultar a su médico o consejero genético sobre los detalles de esta opción.



La familia Marro

Toda esta información puede parecer un poco desconcertante para los padres frente a la crisis de dar a luz a un bebé con trisomía 18. Después de leer este material, lo más probable es que usted tendrá muchas preguntas. Puede que sea necesario disponer de la información explicada varias veces antes de entender por completo.

Deje a su médico saber que entiende y que no sobre la composición genética de su hijo y su condición médica. *Si usted no entiende las respuestas a sus preguntas, pregunte de nuevo. Sea persistente!*

¿Cuáles son las oportunidades de educación para su hijo?

Con más y más bebés sobreviviendo los primeros años, estamos viendo la necesidad de servicios tempranos y continuos de educación especial. Esta sección de la guía le ayudará a entender sus derechos como padres de un niño con discapacidad y para presentarle a algunos de los servicios de educación especial relacionados que pueden estar disponibles para usted, su hijo y su familia.

Tres piezas de la legislación federal constituyen el marco para la prestación de los servicios de educación especial que necesitan los niños con trisomía 18. Ley Pública 94-142, aprobada por el Congreso en 1975, requiere que los servicios de educación especial estén a disposición de todos los niños en edad escolar con discapacidad.

Ley Pública 99-457, y más tarde el Acta de Educación de los Individuos con Discapacidades (IDEA) de 1990 amplió su mandato a tres años. Los servicios para bebés y niños desde el nacimiento hasta los tres años están disponibles en la mayoría de los estados, aunque no siempre a través del Departamento de Educación del Estado. Sin embargo, el oficial principal del Estado en educación será capaz de dirigir a los padres a la agencia apropiada para los servicios infantiles. En diciembre de 2004, el Acta de Educación para Individuos con Discapacidades (PL 108-446), se convirtió en ley, garantizando así la continuación de los servicios educativos para los niños con discapacidad. El diagnóstico de trisomía 18 hace que su niño sea elegible para servicios gratuitos apropiados de intervención temprana.

Los proveedores de servicios para los niños desde el nacimiento hasta los tres años de edad pueden variar de estado a estado. A menudo, el proveedor puede ser una entidad de salud o bienestar, en lugar de las escuelas públicas. Se aconseja a los padres comunicarse con el director de la escuela local de educación especial del distrito o el director estatal de educación especial para la orientación sobre los servicios en su estado en particular.

Leslie ha estado recibiendo tratamiento desde el primer mes de edad. La llevé dos veces por semana durante tres años al Hospital de Niños tomó. Ella estaba en un programa de todo el día en la escuela. Su progresó de ser una niña muy cerrada a ser una niña que se sienta sola y está haciendo un poco de pie y sosteniéndose de una silla. Ella es transportada a la escuela en autobús, en una silla de ruedas de viaje.

Estas leyes federales reconocen que todos los niños puedan beneficiarse de una intervención educativa y que ningún niño sea inelegible debido a la gravedad de la discapacidad. Estas leyes también proporcionan reglas específicas para los derechos de los padres en todos los aspectos del proceso educativo y proporcionan un proceso de apelación para los padres si están en desacuerdo con los profesionales. Estos derechos se refieren a la participación de los padres en la evaluación, la planificación, la determinación de las decisiones de elegibilidad y colocación.

Cada distrito escolar debe hacer que los servicios de educación especial estén a disposición de todos los niños con discapacidades de tres a 21 años de edad. Los servicios de intervención temprana pueden estar disponibles en su estado para los niños con discapacidades desde el nacimiento hasta los tres años de edad. Muchos nuevos padres no entienden lo que se quiere decir cuando los profesionales educativos discuten la intervención temprana. La intervención temprana simplemente significa que en lugar de esperar hasta que su hijo está en edad escolar, el sistema educativo se da cuenta de que la interacción y la enseñanza a una edad mucho más temprana ofrece grandes beneficios tanto a

los padres como a los niños. Los servicios de intervención temprana pueden comenzar antes de que el niño salga de la guardería del hospital.

Un ejemplo de un servicio de intervención temprana que podría ser proporcionada en el cuarto de niños recién nacidos, es un terapeuta ocupacional trabajando con usted para mostrarle cómo sostener y alimentar a su bebé. Los servicios de intervención temprana en los dos primeros años, a menudo incluyen visitas a domicilio por parte de especialistas para trabajar con usted y su bebé. El objetivo de estas intervenciones es determinada conjuntamente por usted y el especialista en intervención temprana.



Dependiendo de las necesidades del bebé, varios especialistas diferentes, como un fisioterapeuta, logopeda y maestro pueden trabajar con usted. El objetivo principal de la intervención temprana es proveerle a usted y su familia con los servicios que ayudan a su bebé a desarrollar habilidades básicas.

Yo nunca había oído hablar del término "estimulación infantil" antes, pero estaba entusiasmada por aprender como finalmente ayudar, a mi hija. Lo que no sabía entonces, pero veo claramente ahora, es que la interacción con Kristi era tan buena para mí como lo fue para ella. Como Kristi ganó habilidades, yo gané confianza. Hicimos un gran equipo!

Hay pruebas sólidas de que la intervención temprana aumenta las habilidades sociales y la integración del niño en el ámbito familiar. Los servicios para bebés y niños pequeños son generalmente proporcionados en sus casas, aunque

algunos servicios especializados están disponibles solo en centros infantiles. Los servicios para los niños en edad preescolar están generalmente en centros infantiles, incluidos los ordinarios, centros de preescolar comunitarios y centros de cuidado infantil cerca de su casa.



Megan, de 4 años.

Lo importante a recordar es que los servicios de educación especial están disponibles para todos los niños de tres años de edad hasta los 21, y que los programas de intervención están disponibles en su estado. En general los servicios de intervención temprana y servicios de apoyo relacionados con la familia, se ofrecen sin costo para los padres, y no hay requisitos de ingresos

Cada estado tiene una agencia pública responsable, designada de la prestación de servicios de intervención temprana. El organismo principal en su estado puede ser su departamento de servicios sociales, de educación o de salud. Si usted no sabe qué agencia contactar, consulte con su pediatra, hospital, departamento de salud local o al director de educación especial en el centro escolar local de su distrito.

Los servicios de intervención temprana por lo general incluyen una completa evaluación del desarrollo y la determinación de la elegibilidad de su hijo para recibir los servicios. Recuerde que el diagnóstico de trisomía 18 califica

automáticamente a su niño para recibir los servicios prestados en su estado. Usted será invitado a reunirse con los especialistas que proporcionarán los resultados de la evaluación del desarrollo de su hijo. Usted tiene el derecho a ser un miembro activo de este equipo. Se le pedirá que proporcione su opinión sobre las necesidades inmediatas para el aprendizaje y desarrollo a largo plazo de su hijo.

Si no está de acuerdo con los resultados de las evaluaciones iniciales o con las necesidades identificadas de su hijo, haga que conozcan sus opiniones. El desarrollo de un Plan Individual de Servicio Familiar (IFSP), (de cero a tres años) o un Plan de Educación Individualizado (IEP), (de tres a 21 años de edad), puede ser abrumador para los padres. Aunque los "expertos" digan lo que necesita su hijo, recuerde que usted es el experto definitivo. De a conocer sus sentimientos.

Como padre de un niño con trisomía 18, usted trabajará en estrecha colaboración con las agencias que brindan servicios de intervención temprana y educación especial. Todos los padres necesitan saber que sus opiniones son tan importantes como las de los profesionales. Los derechos de los padres están claramente estipulados en la ley. Si no está seguro acerca de lo que los profesionales están diciendo acerca de su hijo, pregunte de nuevo. Si no está de acuerdo con sus decisiones, insista en explicar sus preocupaciones.

Si no puede llegar a un acuerdo con los profesionales sobre las necesidades educativas de su hijo, usted tiene derechos específicos bajo la ley. En cada estado existe una agencia responsable de proporcionar apoyo profesional y legal gratuito, asesoramiento y servicios de apoyo para padres de niños con discapacidades. A menudo, estos organismos son atendidos por padres de niños con discapacidades.



Stacy, de 12 años.

En los estados que proporcionan intervención temprana para niños con discapacidades desde el nacimiento hasta los tres años, podrían ofrecer una variedad de servicios relacionados con las necesidades especiales de su hijo.

Esto podría significar el desarrollo de un Plan de Servicio Familiar Individualizado (IFSP) para su familia y su hijo. Manejar las necesidades de un niño con trisomía 18 a menudo implica un contacto permanente con varios médicos y hospitales, consultas con especialistas, diagnósticos médicos, y ocuparse de una variedad de problemas médicos, quirúrgicos y de salud.

Además, usted puede estar trabajando con su compañía de seguros, Seguridad Social y otros organismos públicos y privados. La coordinación de servicios, también se ofrece sin costo alguno para usted, es una parte de los servicios de intervención temprana. También puede solicitar los servicios para su familia como parte de la intervención temprana para su hijo. Estos servicios pueden incluir para los miembros de la familia, asesoramiento, servicios de cuidados temporales o información adicional acerca de la trisomía 18.

¿Cuál es su papel en la intervención temprana? A algunos padres les gusta estar muy involucrados en la enseñanza de nuevas habilidades a sus hijos y trabajar en estrecha colaboración con los especialistas de intervención temprana. Algunos padres prefieren ocupar su tiempo en participar en las actividades de toda la familia y prefieren que los especialistas enseñen a sus hijos. La función "más adecuada" para usted en la intervención temprana, es el papel que usted se sienta más cómodo asumiendo.



Joseph, de 9 años

Los servicios pueden incluir trabajar en las habilidades sociales de su hijo, sobre todo en la enseñanza de su hijo a interactuar con los demás. Dependiendo de

las necesidades específicas de su hijo, también podría haber programas para el desarrollo del lenguaje y de las habilidades físicas, cognitivas y auto-ayuda. Además, los servicios de intervención temprana pueden ser proporcionados para ayudarle a usted a entender los puntos fuertes de su hijo, debilidades y necesidades del desarrollo.

Joseph ha comenzado la escuela una mañana a la semana y parece que le gusta mucho. Él también recibe terapia física y ocupacional en su casa y tiene un maestro los otros días de la semana, junto con terapia privada del habla. Si lo hace bien en el salón de clases, él conseguirá más días en la escuela y la escolarización en casa.

Cuando el niño llega a la edad de tres años, tiene derecho a una educación pública gratuita y apropiada bajo la Ley de Educación de Personas con Discapacidades (IDEA). Esto incluye, pero no está limitado a servicios educativos, patología del habla, terapia física, transporte, terapia ocupacional y servicios médicos (incluyendo visión y audición), según sea necesario para permitir que su hijo asista a la escuela. Todos estos servicios son sin costo para los padres.

Cada niño elegible para servicios de educación especial cuenta con un Plan de Educación Individual (IEP), especificando los servicios, colocación, evaluación y programación diseñada para ayudar a su hijo/a a alcanzar su potencial. Un equipo multidisciplinario integrado por un representante del distrito escolar, el maestro del niño, los miembros del equipo de diagnóstico, y los padres se reúnen para establecer metas y escribir el IEP.

Quando recibimos la notificación de la reunión del IEP de Tricia, miré a todos los nombres y cargos de los profesionales. Me sentí inadecuada en comparación con todas las titulaciones que iban a sentarse alrededor de la mesa. Cuando expresé mis sentimientos a mi marido, él dijo: "Usted tiene algo que nadie más en la habitación tendrá. . . La intuición de una madre. Usted no necesita nada más para usarla". Estaba en lo cierto y lo hice!

Es importante entender que se trata de derechos educativos. Se requiere que cada distrito escolar en el país brinde servicios a niños con discapacidad, independientemente de los recursos disponibles. La falta de fondos o de personal no es excusa para negar los servicios de educación especial.

Nunca olvidaré la sensación de enviar a Kari a la escuela en un autobús. Parecía una locura que enviaría a la escuela a un niño que tenía que ser atada a una silla de bebé. Sí, he seguido el autobús a la escuela para asegurarme que ella llegó con seguridad. Kari estaba bien, pero yo era un desastre.

Cada estado tiene un director de educación especial ubicado en el departamento de educación del estado. Si usted tiene preguntas o inquietudes que no pueden ser abordados a nivel de distrito escolar, puede seguir con el

departamento de educación del estado. Si usted todavía no está satisfecho, usted puede iniciar un procedimiento de debido proceso.

En caso de conflicto, asegúrese de comunicarse con otros padres que han pasado por situaciones similares. Una facultad en el departamento de educación especial de su colegio o universidad más cercanos están también disponibles para ofrecerle información sobre sus derechos.

Kenny asiste a la escuela en nuestra "escuela regular del vecindario." Y sí, fue una lucha para conseguir eso. Su escuela está a cinco minutos de la casa. Kenny está en un aula multi categórica - 4º grado. Él va a educación física con sus compañeros "normales". Él también recibe clases de arte y música. Kenny va a la sala de almuerzo con todos los niños, y luego todos los niños van al recreo. Él piensa que el teclado en clase de música es sólo el mejor, así que le dimos su propio teclado por su 9º cumpleaños.

¿Qué más necesitamos saber?

Todos los niños con trisomía 18, experimentan problemas físicos de moderados a graves que requieren frecuentes visitas al médico y, a menudo, múltiples hospitalizaciones. Como padre, usted puede sentir que algunos de los tratamientos que su hijo está recibiendo como paciente en un hospital se suministrarían mejor en casa. Durante una sesión por teléfono al entonces presidente Ronald Reagan, una familia se quejó ante el Presidente porque tenían que dejar a su hijo en el hospital con el fin de calificar para Medicaid, mientras que los servicios que el niño recibía podrían haberse proporcionado en el hogar. La respuesta del presidente Reagan fue la creación de la atención domiciliar para ciertos Programas de Niños Discapacitados, más familiarmente conocidos como el Programa Katie Beckett para el niño y la familia en cuestión.



Lyndsey, de 2 años.

Los fondos de Katie Beckett son exenciones de Medicaid, los cuales son programas estatales que utilizan recursos federales y estatales para atender a las personas con ciertas condiciones de salud. Las exenciones de Medicaid permiten que los estados utilicen la flexibilidad para diseñar los sistemas de salud financiados con fondos públicos fuera de ciertos requisitos legales y reglamentarios federales de Medicaid. Cada estado tiene diferentes exenciones con diferentes requisitos. Para obtener información general, consulte <http://www.familyvoices.org/> y escriba "Katie Beckett" en el cuadro de búsqueda. La información específica sobre los programas federales de Salud de la Administración de la Seguridad Social Materno Infantil (SMI) ("Título V"), el cual creó el Programa Estatal para Niños y Jóvenes con Necesidades Especiales de Salud (CYSHCN) está disponible allí, así como la historia de Katie Beckett . Para obtener información específica sobre fondos de Katie Beckett en su estado, póngase en contacto con su director estatal de educación especial.

Cuando usted queda embarazada, supone que tendrá un niño "normal". Esto no sucede. Ahora, usted puede sentir una necesidad imperiosa de saber lo que es "normal" para su hijo.

La literatura científica no necesariamente le dará la información que usted busca. El área de la medicina pediátrica crece y cambia dramáticamente cada día. Es imposible proyectar hoy lo que la ciencia médica sabrá en cinco años. Pero hay algunas cosas que sí sabemos que pueden ayudarle a llegar a entender mejor a su bebé.

Nuestra pequeña DJ era una niña muy especial. Ella trajo tanta alegría a nuestras vidas. Se podía ver tanta vida en sus pequeños ojos brillantes. Tenía una sonrisa que decía: "Te amo."

Hay una idea errónea de que su hijo no lo reconocerá, no tendrá ninguna personalidad y será un "sobreviviente" carente de personalidad. Aquellos de nosotros que hemos conocido a un niño con trisomía 18 sabemos que esto no es cierto. A pesar de que la mayoría de los niños con trisomía 18 tienen graves retrasos profundos, cada uno sin duda tiene una personalidad individual.

A pesar de los muchos problemas, nuestra hija Melissa, quien tiene dos años, es una niña muy feliz. Sus sonrisas y su risa hacen que nuestros corazones se derritan. Incluso a su hermano mayor, Michael, que tiene cuatro años, le gusta montar un espectáculo para ella.

Dado que hay poca información reciente disponible en la literatura científica, sobre las tasas de supervivencia con el avance de la intervención médica, hay una muy buena oportunidad que escuche solamente aspectos negativos de su proveedor de atención médica. Aunque hasta cierto punto esto es la realidad, también es cierto que el potencial del niño puede ser subestimado notablemente.

Nathaniel tendrá seis años en marzo. Ha aprendido muchas cosas nuevas. Imita un adiós con la mano, aplaude a la música, hace sonidos na-na utilizando una computadora con un interruptor de adaptador, juega con su nuevo cachorro, y acaba de empezar a sentarse por sí mismo. Hemos disfrutado viendo su progreso y estableciendo nuevas metas para él cada día.

Los padres suelen vivir con una pena anticipada crónica que rodea la posible pérdida de un hijo con trisomía 18. Sin embargo, varios niños conocidos por SOFT, con trisomía 18, están vivos y bien o han vivido en sus años 30. La cantidad de tiempo que tendrá con su hijo dependerá en gran parte, de las condiciones que su hijo experimente y que amenacen su vida.

Esos siete meses que tuvimos a Derek fueron tan valiosos. Tratamos de recordar su sonrisa dulce y la forma en que continuamente tratamos de quitar su pulgar de la boca cuando lo chupaba. Le gustaba mirar a su móvil y llegar a él. Cada pequeña cosa que hizo fue un hito y nos hizo sentir muy orgullosos. Él nos trajo sonrisas a la cara y a veces lágrimas a los ojos, lágrimas de alegría y amor.

Cada familia acepta al bebé con trisomía 18, a su manera. Los hermanos mayores han esperado ansiosamente el nacimiento de un nuevo bebé, y muchas veces no pueden entender lo que ha sucedido cuando se les dice que el nuevo bebé no puede vivir mucho tiempo. Tener un niño con una discapacidad también pone una tensión importante en el matrimonio y la familia. Otros niños en la familia pueden no entender por qué los padres están tan angustiados. En un sentido muy real, su mundo seguro nunca será igual otra vez.

Mamá iba a tener un bebé. Toda la familia estaba emocionada, yo especialmente. Todos mis amigos tenían hermanos y hermanas pequeñas y no podía esperar para cargar y jugar con nuestro bebé. Mi hermana llegó y la llamamos Beth. Pero mamá seguía llorando y papá estaba triste porque Beth estaba muy enferma.

Los hermanos de los bebés con trisomía 18 pueden encontrar que volver a la escuela es una experiencia difícil. Si bien ellos están muy tristes, y no desean mostrar su duelo frente a sus compañeros. Sin embargo, todo el mundo tiene que tener una salida para el dolor y una forma de compartir sentimientos. A menudo, alguien fuera de la familia inmediata, como un familiar o amigo cercano, puede servir como un confidente para el hermano de un niño que está muy enfermo o ha muerto. Pero al igual que las familias comparten las alegrías, también es importante que sean capaces de compartir su tristeza y apoyarse unos a otros. Es importante que los padres compartan su dolor con el resto de la familia. Los niños necesitan saber que las expresiones de tristeza y enojo son parte del proceso de duelo.

Después de mi hermana pequeña murió, fue horrible ir a la escuela. Yo sólo quería quedarme en casa. Un maestro era especialmente agradable. Yo solía ir a verla cuando me enfadaba y ella me daba una bebida y una galleta.

El dolor de la pérdida es difícil de soportar, pero es importante que los miembros de la familia pasen por el proceso de duelo a su manera. Para los padres que dieron a luz a bebés con discapacidades graves, es posible que se necesite que el proceso de duelo se complete dos veces: una cuando lloran por el niño "normal" que esperaban y no tuvieron y otra vez si su bebé muere. A todos nos gustaría tener para siempre y no dejar ir, pero llega un momento en que debemos dejar ir.



Mark, 8 meses.

El tazón de cereal de Lauren está todavía en el armario de la cocina. El vestido fruncido que recibió por su cumpleaños e iba a ser usado para la Navidad todavía cuelga a un lado de su cuna, sin uso. Uno de estos días voy a empacar estas cosas, pero no ahora. Tal vez esto se debe a que poner sus cosas hará que todo llegue al final, y yo no estoy dispuesto a hacer eso todavía.

A menudo, los padres tienen que estar solos. Encontrar un proveedor de cuidado infantil que pueda hacer frente a las necesidades especiales de un niño con trisomía 18 puede ser difícil. Sin embargo, la mayoría de comunidades ofrecen servicios de cuidados temporales a través de las agencias de servicios sociales y de salud. En algunas zonas, los grupos de la tercera edad, como los abuelos de crianza proveen cuidado para los niños con discapacidades. El costo, tiempo de permanencia y la disponibilidad pueden variar mucho de un área a otra. Pida información sobre la disponibilidad de cuidado infantil de su pediatra o cuidadores en el hospital, antes de llevar a su bebé a casa.

Sostuvimos a Katie durante dos horas después de su muerte. Nuestra familia llegó al hospital para estar con ella. Fue tan especial.

Debido a la gravedad de las discapacidades físicas que acompañan a la trisomía 18, a los padres a menudo se les pide que participen en las decisiones de vida o muerte sobre el bebé, en el momento preciso en el que menos pueden hacer frente emocionalmente. ¿Utilizar medios heroicos para prolongar la vida? ¿Ofrecer cirugías que sostendrán la vida? ¿Retener medicamentos y terapias que pueden prolongar la vida? ¿Estár de acuerdo con una cirugía mayor que implica la anestesia general a pesar de que la administración de este tipo de anestesia puede ser un peligro para el bebé? Estas son todas las preguntas que los padres pueden enfrentar.



Mark, 11 meses

Lo más importante a recordar es que no importan las decisiones que usted y su equipo médico alcancen, usted ha hecho lo mejor que pueda en esta situación. No hay respuestas "correctas" a estas preguntas. La decisión de no dar cuidados intensivos para prolongar la vida de un bebé muy enfermo no significa que el cuidado amoroso se retira.

Los médicos nos dieron a elegir. Podríamos retirar a Melissa del respirador y verla morir o podíamos mantenerla y ver qué pasaba. Decidimos que no renunciaríamos a ella, y apoyaríamos su tratamiento médico todo lo que fuese necesario. Nosotros sabíamos en nuestros corazones que si no renunciábamos a la esperanza, nunca lo haríamos a Melissa. Día tras día, los médicos ponían nuevos plazos en su vida y cada día ella sobrevivía a ellos.

.....

Apéndice A

Organizaciones

Varias organizaciones existen para ayudar a los padres y las familias que pasan por el proceso de duelo. Tal vez el más pertinente para los padres de los niños con trisomía 18 es SOFT, la Organización de Apoyo para Trisomía 18, 13 y Otros Desórdenes (Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders).

El grupo reconoce la necesidad de apoyo y de información más allá de lo que está disponible desde el equipo médico de la familia. El boletín de noticias on-line, *SOFT Times*, se produce cuatro veces al año y contiene las cartas de los padres de los niños con trisomía, la información sobre las tendencias médicas emergentes y los artículos escritos por profesionales en la atención especial que requieren los niños con trisomía.

SOFT también patrocina una conferencia anual internacional que incluye sesiones especiales para familias en duelo por la pérdida de su hijo. El registro en SOFT es gratuito, aunque las donaciones para ayudar con los costos de operación son siempre bienvenidas. SOFT puede ser contactado de la siguiente manera:

SOFT, c/o Barb VanHerreweghe
2982 South Union Street
Rochester, NY 14624
800-594-4621 or 800-716-7638
FAX: 585-594-1957
Email: barbsoft@rochester.rr.com
Website: <http://www.trisomy.org>

Otra organización que ayuda a los padres y familias a lidiar con la muerte de un niño es Los Amigos Compasivos. Los Amigos Compasivos es un grupo nacional de apoyo con presencia en muchas comunidades. Un boletín de noticias y otras publicaciones están disponibles. La dirección nacional de la oficina es:

The Compassionate Friends
PO Box 3696
Oak Brook, IL 60522-3696
630-990-0010 or 877-969-0010
Email: nationaloffice@compassionatefriends.org
Web site: www.compassionatefriends.org

Si usted está interesado en consejería genética, contacte al Centro Nacional para la Educación en Salud de la Madre y el Niño (NCEMCH). Los consejeros de NCEMCH pueden dirigirle a las agencias de ayuda educativa, financiera, médica y psicológica, así como identificar el centro de asesoramiento genético más cercano a su casa.

***National Center for Education in Maternal
and Child Health***

Georgetown University
2000 N. 15th St., Ste 701
Arlington, VA 22201-2617
202-784-9770

La Organización Nacional de Enfermedades Raras (National Organization for Rare Diseases - NORD) hace referencias a padres y grupos de apoyo, produce un boletín informativo y proporciona los artículos científicos sobre enfermedades específicas.

National Organization for Rare Disorders

PO Box 8923
New Fairfield, CT 06812
203-746-6518 or 800-999-6673

SOFT

Lectura adicional (Artículo títulos debajo son en Inglés y Español.)

El sitio web de SOFT (<http://www.trisomy.org>) ofrece una larga lista de profesionales, artículos revisados por pares y la literatura producida por los miembros de SOFT. Estos se pueden encontrar en:

<http://trisomy.org/literature-for-professionals-and-families/> y
<http://trisomy.org/soft-publications-concerning-trisom/>

El sitio web SOFT contiene una capacidad de traducción que permite traducir cualquier artículo o página. Mucho más está disponible en el sitio web, pero las selecciones más populares incluyen:

Palomaki GE, Deciu C., Kloza EM, et al. 2012. **DNA Sequencing of Maternal Plasma Reliably Identifies Trisomy 18 and Trisomy 13, as well as Down Syndrome: International Collaborative Study** *La secuenciación del ADN del plasma materno fiable Identifica trisomía 18 y la trisomía 13, así como el síndrome de Down: Estudio Colaborativo Internacional. Genetics in Medicine* 14:296-305.

Carey JC, 2005. **Health Supervision and Anticipatory Guidance for Infants and Children with Trisomy 18 and 13** updated from 1993 *Trisomy in Review, Trisomy 18, 13 and Related Disorders, Research Newsletter* (SOFT). *Supervisión de la Salud y la orientación preventiva para lactantes y niños con trisomía 18 y 13, actualizada desde 1993 Trisomía en revisión, la trisomía 18, 13 y otros desórdenes, Boletín de Investigación* (SOFT)

Surgery & Growth Summary. *A compilation of surgeries reported by SOFT parents. Growth & weight charts.* Baty et al, 1994 *Natural history of trisomy 18 and 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk. Am J Med Genet* 49: 175-188. Note: Updated surgery information is separately available on the SOFT web site. *Una recopilación de las cirugías, reportados por los padres de SOFT. Crecimiento y tablas de peso. Baty et al, 1994 La historia natural de la trisomía 18 y 13: I. Crecimiento, examen físico, historia clínica, la supervivencia y el riesgo de recurrencia. Am J Med Genet* 49: 175-188. Nota: La información de cirugías actualizadas está disponible por separado en el sitio web de SOFT.

Barnes, AM & Carey, JC (2008) **Care of the Infant and Child with Trisomy 18 or Trisomy 13: Medical Problems, Reported Treatments and Milestones.** Rochester, NY:SOFT (2008 print book). An e-Pub version, updated in 2013, is also available. *Cuidado del Lactante y del Niño con trisomía 18 o trisomía 13: Problemas médicos, Tratamientos e hitos reportados. Rochester, NY: SOFT (2008 libro impreso). Una versión e-Pub, actualizado en 2013, también está disponible.*

Barnes AM & Carey JC (2012) [Common Problems of Babies with Trisomy 18 or 13](#). *Los problemas más comunes de los bebés con trisomía 18 o 13 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 las decisiones sobre gestión de la atención*

SOEFT

Glosario de Términos

Las palabras que se pueden utilizar en relación a la trisomía 18. Además de éstas, una lista de términos con enlaces a la explicación se pueden encontrar en el sitio web de SOFT, en: <http://trisomy.org/soft-subjects/>

Ausencia - convulsión no generalizada. Breve y abrupta pérdida de la conciencia asociada con la actividad motor clónico que va desde parpadear hasta sacudidas de todo el cuerpo. A veces no se observa ninguna actividad motora.

Amniocentesis - extracción de una pequeña cantidad del líquido que rodea al feto en el útero para el diagnóstico prenatal o por otras razones.

Anomalía - una variación de lo normal.

Apnea - los períodos de interrupción de la respiración.

Defecto septal auricular (ASD) - un agujero entre las dos cámaras superiores del corazón que hace que sea difícil para el corazón bombear la sangre rica en oxígeno, suficiente a los tejidos del cuerpo, se puede escuchar un soplo en el corazón.

Auditivo de tronco cerebral – respuesta evocada - una prueba para determinar si el sistema auditivo puede transmitir información sobre el sonido al cerebro.

Autosoma - uno de los cromosomas no sexuales.

Translocación equilibrada - reordenamiento cromosómico visto en el cariotipo, pero todo el material genético está presente.

Pruebas de células libres de ADN - fragmentos de ADN libre de células son fragmentos cortos de ADN que se encuentran en la sangre. Durante el embarazo, hay fragmentos de ADN de células libres de la madre y el feto en la circulación materna. Es posible analizar el ADN libre de células para detectar trisomías fetales comunes. Celular libre de adn

Muestreo de vellosidades coriónicas - un examen utilizado para diagnosticar anomalías cromosómicas prenatales.

Cromosoma - una muy pequeña pieza de material de coloración oscura dentro de la célula, compuestos de ADN y proteínas, que "llevan" los genes.

Labio leporino y paladar hendido - una brecha en el paladar blando y el cielo de la boca, a veces hasta el labio superior.

Discapacidad - un impedimento físico o mental que limita sustancialmente las principales actividades de la vida, tales como el cuidado de uno mismo, realizar tareas manuales, caminar, ver, oír, respirar, trabajar o aprender.

Dorsiflexión - cuando el talón o los dedos se doblan hacia atrás.

Gastrostomía - una abertura artificial en el estómago propósitos de alimentación.

Sonda - un método de alimentación del niño a través de un tubo insertado a por la nariz y dentro del estómago.

Gen - la porción de ADN de un cromosoma que contiene la información necesaria para hacer una cadena polipeptídica. Cadenas de polipéptidos están unidos entre sí para formar proteínas.

El Plan Individual de Servicio Familiar (IFSP) - un plan ideado por la familia y los profesionales de la educación para satisfacer mejor las necesidades de intervención temprana de niños con discapacidad o en situación de riesgo.

Plan de Educación Individual (IEP) - un plan desarrollado por los padres y los profesionales de la educación para satisfacer las necesidades educativas de los niños con discapacidades, en edades de 3 a 21 años.

Espasmo infantil - trastorno progresivo en niños con espasmos de motor u otros signos convulsivos. El bebé puede entrar en una posición de "navaja".

Cariotipo - la fotografía de un conjunto de cromosomas dispuestos en un orden normalizado.

No disyunción meiótica - un error de la separación cromosómica en el óvulo o el espermatozoide.

Meninges - las tres membranas que envuelven el cerebro y la médula espinal.

Meningocele - protrusión de las meninges que cubren la médula espinal a través de una abertura en el canal de la médula ósea.

Microcefalia - una condición en la que la cabeza es anormalmente pequeña.

Mosaicismo - en un individuo, la presencia de células con diferentes constituciones cromosómicas.

Convulsiones mioclónicas - breve, la contracción repentina de una parte del cuerpo que termina tan pronto como se empieza.

Mielomeningocele - protrusión de la médula espinal y su cobertura a través de una abertura en el canal de la médula ósea (como la espina bífida).

Unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) - un área en el hospital diseñado para ofrecer cuidados intensivos para recién nacidos con problemas graves.

Prueba prenatal no invasiva (NIPT) - ver las pruebas de ADN libre de células.

No disyunción - el fracaso de pares de cromosomas para separarse correctamente durante la división, lo que resulta en un número anormal de cromosomas en las células.

Trisomía parcial - cuando un par de un cromosoma en particular y una pieza adicional de un tercer cromosoma están presentes en un individuo.

Persistencia del conducto arterioso (PDA) - un defecto cardíaco congénito en el que el cierre de un conducto no se produce, lo que resulta en dirección anormal del flujo sanguíneo.

Polidactilia - dedos adicionales y / o de los pies.

Fase post-ictal - fase final de una convulsión tónico-clónica generalizada, caracterizada por desorientación y depresión de las funciones centrales

Diagnóstico prenatal - la detección de trastornos genéticos específicos antes del nacimiento a través de técnicas como la amniocentesis y el ultrasonido.

Cuidado de relevo - la atención a corto plazo dada a un bebé o un niño con discapacidad por una persona externa o agencia para proporcionar un descanso para los padres.

Displasia retiniana - un desarrollo defectuoso de la retina en el ojo.

Escoliosis - una curvatura lateral o de lado a lado de la columna en la forma de la letra "S"

Cromosoma sexual - los cromosomas X e Y, que determinan el sexo de un individuo.

Espina bífida - una condición en la cual la parte de la cubierta de la médula espinal, o el cable y su cubierta, sobresale a través de una abertura en la columna vertebral ósea (igual que mielomeningocele).

Estado epiléptico - prolongado, sola convulsión incontrolada, puede ser mortal sin intervención médica

Sindactilia - dedos palmeados y / o de los pies.

Convulsión tónico-clónica - ataque generalizado con importantes convulsiones, por lo general una secuencia de espasmo maximal tónico de toda la musculatura corporal seguida de prolongada depresión clónico-espasmódica de todas las funciones centrales.

Translocación - unión de todo o parte de un cromosoma a otro cromosoma, en algunos casos piezas de material cromosómico "lugares comerciales."

Trisomía - cuando tres de un cromosoma particular, en lugar del par usual, se encuentran presentes en las células del cuerpo.

Ecografía - método computarizado para ver los órganos internos a través del uso de ondas de sonido para crear una imagen similar a una radiografía.

Translocación desequilibrada - extra y / o falta de material cromosómico debido a una reorganización. Esto puede ser heredada de un padre que tiene una translocación equilibrada.

Defecto septal ventricular (VSD) - un agujero entre las dos cavidades inferiores del corazón que impiden que bombee sangre correctamente, un soplo en el corazón se escucha generalmente con este defecto congénito.

.....