

Trisomy 13 – A Handbook for Families

Trisomia 13 – Una Guía Para Las Familias

Autores:

Carol M. Stentson, PhD
Profesor de Educación Especial
Universidad del Estado de Idaho

Stephen E. Daley, Ph.D
Profesor Asociado de Educación Especial
Universidad del Estado de Idaho

Kris Holladay
Fundador de SOFT

Patricia A. Farmer, M.Ed
Instructora Regional de Educación Especial
Departamento de Educación, y
Instructora de Educación Especial
Universidad del Estado de Idaho

Los derechos de autor ©1999: Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT) (Organización de Apoyo para Trisomía 18, 13 y desórdenes relacionados)

Segunda edición revisada

Este libro esta dedicado a Joey Watson (28/9/1977 – 7/1/1984) trisomía 13

Este obra fue traducida del ingles. Traducción hecha por la Oficina Multicultural con la participación de Ellen Pedersen, Mónica Billow y Daniela Runge.

Multicultural Resource Office
225 N. Pine St. Suite C
Gunnison, CO 81230
Phone: (970) 641-7999 Fax: (970) 641-8346
epedersen@co.gunnison.co.us

Trisomía 13-Definición

1- Trisomía 13 significa que se tienen tres copias del cromosoma 13 en vez de las dos normales, resultando en 47 cromosomas en vez de 46.

2-La condición clínica resultante de este desequilibrio cromosómico, por ejemplo, bajo peso al nacer, apariencia física distinta, malformaciones internas severas y retraso profundo del desarrollo.

Cuando tu doctor te dice que tu bebé puede tener trisomía 13 (Síndrome de Patau) o que se sospecha este diagnóstico, te preguntarán muchas cosas. La primera pregunta usualmente es, "¿Qué es trisomía 13?" Este libro ha desarrollado algunas respuestas para estas preguntas, para compartir experiencias de padres con hijos con trisomía 13 y para dar esperanzas para los mejores resultados posibles para tu hijo.

¿Qué significa un diagnóstico de trisomía 13 para ti y tu hijo?

Cuando tu doctor diagnostica trisomía 13, los padres usualmente preguntan, "¿Cuánto tiempo vivirá mi bebé?". Las complicaciones médicas asociadas con esta condición hacen pensar que el niño no sobrevivirá la infancia y generalmente se les comunica esto a los padres de una forma rutinaria. Pero, niños no son estadísticas. Ellos continúan sorprendiendo y confundiendo a la comunidad médica. Los datos recolectados por grupos de apoyo, tales como SOFT (Organización de soporte para trisomía 18, 13 y desordenes relacionados) indican que hay más sobrevivientes de un año de los que han sido reportados en la literatura médica. Tu bebé con trisomía 13 ha demostrado hasta este momento fuertes deseos de sobrevivir por el sólo hecho de haber nacido!

Con la ausencia de una condición inmediata que amenace su vida, es difícil hacer predicciones certeras sobre su expectativa de vida.

Escuché como se sintió una mujer después de haber dado a luz a un bebé con el Síndrome de Down. Ella dijo que fue como haber estado preparado un viaje a Italia y haber aterrizado en Holanda- Holanda, después de todo, no fue un lugar tan malo. Bueno, sentí que mi avión fue secuestrado por terroristas y que no íbamos a aterrizar en una cama de tulipanes.

Hay una buena posibilidad de que tu hijo tenga que pasar un tiempo en cuidado intensivo neonatal o NICU. Esto puede ser una experiencia extraña y difícil para padres que no saben qué pueden esperar. Esta sala está llena de equipo extraño que hacen ruidos más extraños todavía. Aunque este equipo parezca amenazador, esto será lo que proveerá una línea de vida para tu hijo en los primeros días de su vida.

Esto es lo que posiblemente veas

- ☐ Camas abiertas con calefactores designados para mantener la regulada temperatura de tu bebé. Un sensor de temperatura en la piel de tu bebé le comunica al sistema cuando bajar o subir la temperatura en respuesta a los cambios de temperatura del cuarto.
- ☐ Incubadoras, cerradas con aperturas para atender a bebé. Esta máquina también está designada para mantener la temperatura del cuerpo del bebé.
- ☐ "Luces Bili" sobre una cama abierta para corregir la hiperbilirubina, común en bebés prematuros.
- ☐ Presión de aire positiva continua o CPAP, un sistema donde el aire es forzado en la nariz del bebé a través de tubos para asistir en la respiración.

- ❑ Respiradores que respiran por el bebé cuando el bebé no puede respirar independientemente. Un tubo se sitúa en la boca del bebé y el otro está conectado a la máquina para administrar oxígeno de acuerdo a las necesidades del bebé.
- ❑ Monitores para el corazón y respiración con alarmas para alertar a las enfermeras de NICU cuando el bebé tiene un problema de respiración.

Teniendo en cuenta que la trisomía 13 una condición fuera de lo común, muchos de los doctores no están familiarizados con el síndrome y se basan en descripciones de sus libros médicos. Estas descripciones no son positivas. Los libros de texto proveen datos y figuras, pero poco de lo que tienen que lidiar las familias en estos casos. Es injusto dar falsas esperanzas, pero no todos los niños mueren en el primer año de vida. De hecho, el 10% sobrevive. Debemos recalcar que mucho depende del grado en que tu bebé está afectado más que del diagnóstico que se puede dar en base a los libros de texto.

Te alentamos a que discutas las emociones que enfrentas a medida que tomas decisiones que conciernen el cuidado de tu hijo. No estás sola. Hay organizaciones de padres y grupos de apoyo como SOFT para ayudarte. La meta de SOFT es proveer contactos con otras familias e información cuando tienen que tomarse decisiones difíciles.

Después de que te han dicho que hay una posibilidad de que tu bebé no sobreviva el primer año, enfrentas la pregunta si debes llevar a tu bebé a tu casa o dejarlo en el hospital. Muchos hospitales alientan a los padres a llevar el bebé a su casa, para pasar buena calidad de tiempo con su bebé. Otros no. Al final, la decisión recae en cada familia. En cualquier caso, probablemente será necesario para tu bebé permanecer en el hospital hasta que el cuidado necesario y esencial haya sido dado y la condición de tu bebé sea estable.

Nosotros decidimos traer a Joey a casa cualquiera fueran las consecuencias. También fue nuestra decisión no hacer esfuerzos heroicos para prolongar su vida. Su comodidad será nuestra primera prioridad, pero sentimos que una intervención médica excesiva haría más difícil el tiempo que él tuviera.

Cuando es tiempo de llevar a tu bebé a tu casa, las enfermeras de cuidado intensivo neonatal trabajarán contigo cuidadosamente para asegurar que seas capaz de cuidar a tu hijo. Posiblemente necesitarás de equipo especial para monitorear el latido del corazón de tu bebé y su respiración.

Si el labio leporino hace difícil o imposible dar de mamar serás entrenada para alimentar a tu bebé usando un tubo, una técnica conocida como "alimentación gavage". Tu doctor y tú podrán decidir si quieren alimentar a tu bebé a través de un tubo insertado directamente en una apertura en el estómago, llamada una gastrostomía ("gastrostomy").

Nosotros estábamos asustados cada vez que Kelsey dejaba de respirar durante periodos de apnea, pero nunca nos arrepentimos de traerla a casa. Pasamos 5 años maravillosos y deseamos tener muchos más. Si nuestro tiempo con ella se termina pronto, no voy a estar triste. Traerla a casa no fue una decisión para nosotros y ella continua asombrándonos a todos.

Si tu bebé tiene labio leporino o necesita ser alimentado por un tubo, alimentarlo va a ser un desafío. Hay un gran número de artefactos que pueden ser usados para asistir a tu hijo. Una opción puede ser el "Alimentador Haberman" para bebés que tienen dificultad en succionar. El pezón permanece libre de aire por un tiempo permitiendo que corra el aire en la botella y respondiendo a la acción de la lengua en vez de responder al reflejo de succión.

Cualquiera sea la condición médica de tu hijo, la inseguridad de cómo alimentar a sus hijos es la mayor causa de ansiedad para todos los padres. Asegúrate que tienes suficiente ayuda de los especialistas hasta que te sientas cómoda con este aspecto del cuidado de tu hijo. La constipación

crónica es un problema para muchos de los bebés con trisomía 13. Se recomienda generalmente para ablandar las heces productos que se agregan a los alimentos y que a veces se dan en forma de supositorios. El cólico y reflujo gastrointestinal, o alimentos desde el estómago al esófago son condiciones que pueden ser tratadas.

Quizás la condición que más asusta a los padres es la apnea. Apnea es la suspensión de la respiración. Es una cosa común en los bebés, aunque algunos siguen haciéndolo el resto de sus vidas. La duración de la apnea es variable. En algunos niños la estimulación hace que comiencen a respirar. Otros necesitan la resurrección cardiopulmonar para que vuelvan a respirar. Dependiendo de la severidad de esta condición en tu hijo, puedes elegir tener aparatos monitores de la apnea en tu casa. No hay duda de que todas las personas que cuidan a tu hijo tienen que estar entrenados en las técnicas de resucitación (CPR).

Cuando Joey era un bebé y no sabía hacer resucitación (CPR). Me frustraba tanto cuando dejaba de respirar que lo levantaba, lo sacudía, lo miraba a los ojos y gritaba "respira, respira". Y eso afortunadamente funcionaba. En ese momento no sabía que lo estaba estimulando.

Los niños con trisomía 13 tienen mayor susceptibilidad a las infecciones del aparato respiratorio superior y neumonía. Esta tendencia puede ser particularmente crítica en la infancia. En algunos casos los niños se enferman tanto que se requiere que los bebés usen oxígeno, se les hagan succiones, se les den antibióticos, y hasta se los tengan que internar en un hospital

Las convulsiones son una de las preocupaciones más grandes en niños con trisomía 13. Muchos desarrollan algún nivel de actividad convulsiva variando entre ausencias leves o pequeñas convulsiones a convulsiones severas. Estas pueden ser particularmente problemáticas si la respiración se corta durante la convulsión y el niño tiene que ser resucitado. Generalmente la actividad convulsiva puede ser controlada con medicamentos. Asegúrate de hacer saber a tu doctor si tu bebé tiene periodos de contención de aire, desmayos, movimientos inusuales repetitivos, contracción de músculos o una convulsión completa.

¿Como puedes saber si tu hijo tiene trisomía 13?

Aunque la mayoría de los niños se asemejan a sus padres, hay algunas características en un niño con trisomía 13 que alertan al doctor inmediatamente. Algunas de estas características no afectan la vida del bebé, pero suman en la compleja tarea de diagnosticarlo. Algunos niños pueden tener un potencial riesgo de vida por las complicaciones que se pueden presentar. Es importante entender que la descripción de un síndrome incluye todas las posibles características relacionadas, pero sólo algunos niños con trisomía 13 tienen todos los síntomas clínicos.

Los infantes con trisomía 13 pueden tener bajo peso al nacer, aunque el embarazo haya llegado a término. Un tamaño de cabeza pequeño (microcefalia) con la frente desalineada es usualmente diagnosticada al nacer. Defectos estructurales mayores en el cerebro pueden ser también diagnosticados al poco tiempo de nacer. Usualmente la parte anterior del cerebro no se divide apropiadamente y resulta en una condición conocida como *holoprosencefalia* (holoprosencephaly). Este defecto en el sistema nervioso central es también asociado con alteraciones en el desarrollo facial resultando en un acomodamiento de los ojos angosto y en algunos casos un subdesarrollo de la nariz o de las fosas nasales.

Usualmente los bebés con trisomía 13 tienen defectos estructurales en los ojos. Esto incluye microftalmia u ojos inusualmente pequeños y un defecto en el tejido del iris llamado *coloboma*. Frecuentemente aparece una falla en el desarrollo de la retina (displasia en la retina). Los puentes de huesos de arriba de los ojos son angostos y la apertura del ojo (fisuras palpebral) está usualmente inclinada hacia adelante. A veces también ocurre Glaucoma o presión en los ojos. Labio leporino, paladar partido o ambos están presentes en más de la mitad de los casos. Las orejas pueden tener una forma anormal y ubicadas más debajo de lo normal.

Algunos bebés con trisomía 13 tienen marcas de nacimiento producidas por pequeñas venas cerca de la superficie de la piel (hemangiomas capilares) especialmente en el medio de la frente. Anormalidades en el cuero cabelludo pueden presentarse en la parte de atrás de la cabeza.

Cathy Jo nació con un dedo extra, un labio leporino y paladar partido unilateral, ojos grandes, glaucoma, una úlcera en el cuero cabelludo, hemangiomas numerosos y sinceramente después de todo este tiempo no quiero ni me puedo acordar qué otras cosas tenía.

Los patrones inusuales en las palmas aparecen usualmente en las palmas y ayudan en el diagnóstico inicial. Esto incluye una sola línea diagonal en la palma, lo que es un signo de bajo tono muscular. Muchos bebés con trisomía 13 tienen polidactilia, dedos adicionales en las manos o en los pies. Muchos tienen uñas angostas y muy curvadas. Los dedos tienden a doblarse por encima del dedo gordo. Los pies a veces tienen una prominencia posterior en el talón y una apariencia curvada.

Todos los primos de Susie estaban celosos porque ellos no tenían 6 dedos. Ellos se acercaban a Susie y le decían "choca los seis". Ella mantuvo su dedo extra durante tres años y cuando finalmente tuvo que ser sacado, yo lloré.

En aproximadamente el 80 por ciento de los casos hay otros problemas congénitos. Estos incluyen *defecto septal ventricular*, una apertura entre las dos cámaras inferiores del corazón y *defecto del tabique auricular* una apertura entre las dos cámaras superiores del corazón. Ambas malformaciones están asociadas a veces con un soplo del corazón y puede resultar en una disrupción de la acción de bombeo de sangre. Otro de los defectos comunes en el corazón es "*patent ductus arteriosus*" (Patente ductos defecto congénito del corazón) .

En esta condición, no ocurre la cerradura de los conductos y el flujo de la sangre continúa fluyendo por un canal que generalmente se cierra en el momento del nacimiento. Dextrocardia, donde el se sitúa en el lado derecho, a veces ocurre en trisomía 13. Además de estos problemas pueden haber otras condiciones que requieren intervención quirúrgica. Estos incluyen *omphalocele*, en la cual los órganos abdominales sobresalen en el cordón umbilical y malformaciones en los riñones.

En los varones ocasionalmente, los testículos no descienden al escroto (*cryptorchidism*) u ocurre una anomalía en el escroto. Las mujeres pueden desarrollar *útero bicorné* o ramas en el útero. Estas no son condiciones de riesgo de vida.

Tu hijo podrá tener una de estas características identificadas, pero probablemente no todas ellas. Cada bebé tiene que ser evaluado individualmente y tu grupo médico puede identificar la intervención apropiada. **Si tú no entiendes qué es lo que el grupo le esta diciendo pregúntales nuevamente. Los doctores frecuentemente asumen que los padres entienden los términos**

médicos cuando hacen preguntas. Si esto no es verdad en tu caso, asegúrate que tu grupo médico entienda que ustedes tienen muchas preguntas y que tú necesitas respuestas en términos que puedas entender.

Un especialista del Hospital de Niños confirmó el diagnóstico de trisomía 13. La semana siguiente fue una nebulosa. Tantas decisiones para tomar sobre qué hacer y tantas emociones: amor, tristeza, rabia.

Cromosomas y cariotipos

Los cromosomas son estructuras pequeñas y alargadas que están presentes en cada célula del cuerpo. Si se miran al microscopio los cromosomas se pueden distinguir por su longitud, su patrón de bandas y la localización de un sitio de constricción (el centroma) que separa el brazo corto (“p”) del brazo largo (“q”). Cada cromosoma contiene parte del material genético heredado de cada uno de los padres y dirigen el desarrollo del cuerpo y da a cada persona un grupo de características físicas únicas.

El cariotipo es una “fotografía” de un grupo de cromosomas ordenados de una forma estándar. Mientras que los médicos pueden hacer predicciones bastante buenas sobre la naturaleza de un desorden genético en base a las características externas o clínicas, el diagnóstico de la trisomía 13 no se puede confirmar hasta que el material genético del bebé haya sido observado en un cariotipo.

El cuerpo humano promedio contiene 22 pares de autosomas (cromosomas no sexuales) además de 2 cromosomas X si el sexo es femenino, y un cromosoma X y un Y si es masculino. Cuando un óvulo y un espermatozoide se unen, cada uno lleva consigo 23 cromosomas a la nueva célula resultante, la cual ahora contiene 46 cromosomas. El óvulo fertilizado se divide repetidamente mientras que avanza el embarazo, y cada división resulta en una célula que es exactamente igual a la célula inicial. (vea Figura 1)

A veces, por razones que no son claras, pueden ocurrir anomalías en el número o estructura de los cromosomas. La trisomía 13 es en general una anomalía en el número de cromosomas— un cromosoma 13 completo extra está presente en todas las células del cuerpo. (La condición también se conoce como síndrome de Patau quien fue el primero que asoció la presencia de este cromosoma extra con los síntomas). **Las personas que tienen una forma menos común de trisomía 13 pueden estar representadas por anomalías de la estructura, como sucede en todos los problemas que se llaman trisomía 13 parcial.**

Figura 1. ilustración de una unión normal y la división subsiguiente de un espermatozoido y un óvulo. Sólo un par de cromosomas se muestra aquí para que sea más simple.

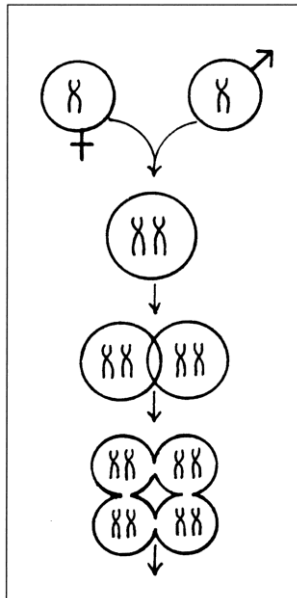
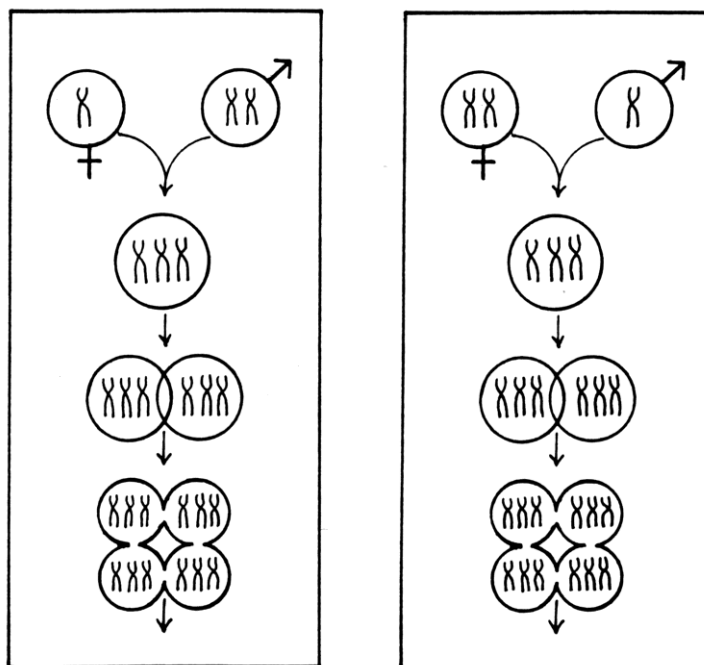


Figura 2. "nondisjunction" (No disyuntivo) meiótica.



La palabra trisomía significa que hay 3 copias de un cromosoma particular en cada célula, en lugar de 2. Generalmente este error en el número de cromosomas ocurre durante la fertilización y el patrón para el desarrollo está alterado desde el momento de la concepción. En general esto es

resultado de una división equivocada del cromosoma durante la formación del óvulo o el espermatozoide. El par número 13 de cromosomas no se separa y deja un gameto (óvulo o el espermatozoide) con 24 cromosomas y el otro con 22. Durante la fertilización, esto resulta en demasiados o demasiado pocos cromosomas. Un feto con una copia sola del cromosoma 13 será abortado; un feto con 3 copias tiene un alto riesgo de aborto pero puede nacer vivo. La figura 2 muestra como una “**nondijunction**” meiótica (error en la separación de los cromosomas en un óvulo o el espermatozoide) resulta en un exceso de material en el embrión que se está desarrollando.

Los errores **nondijunction** pueden ocurrir en cualquier par de cromosomas. La mayoría resulta en abortos, aunque pueden ocurrir nacimientos vivos en unos pocos casos, incluyendo la trisomía 18 y la trisomía 21. Aunque las causas no se han establecido, estos errores ocurren más frecuentemente cuanto más avanzada es la edad de la madre. Aunque las probabilidades de tener un bebé con trisomía aumenta con la edad, es importante notar que estas anomalías pueden ocurrir a cualquier edad. La mayoría de los bebés con trisomía nacen de madres que tienen entre 20 y 30 años, la edad más común para tener hijos.

Casi el 50% de todos los embarazos terminan pocos días después de la concepción, y 1 en 5 embarazos confirmados terminan espontáneamente antes de las 12 semanas de embarazo. Muchos de estos abortos naturales son resultado de monosomías (sólo una copia de un cromosoma) o trisomías, incluyendo al trisomía 13.

La trisomía 13 completa, con un cromosoma adicional, estructuralmente normal, en cada célula, se encuentra en cerca del 80% de los bebés que tienen el síndrome de Patau que han sido “cariotipados”. Cerca del 20% de los niños que tienen el síndrome de Patau tienen trisomía parcial del cromosoma 13 en lugar de una trisomía completa. Un trozo adicional del cromosoma 13 puede estar unido a otro cromosoma (translocación), o bien se puede encontrar un segmento adicional dentro del cromosoma 13 (duplicación).

Las translocaciones pueden suceder en cualquier par de cromosomas, y sólo se presentan problemas del desarrollo cuando están desequilibrados, es decir, cuando resulta en un material adicional o falta de material genético. Las translocaciones desequilibradas mas comunes encontradas en el síndrome de Patau comprende un par 13 completo adicional unido al cromosoma 14 o a otro cromosoma 13. (ver figuras 3-6). La ubicación del material cromosómico no tiene efecto sobre los síntomas del niño.

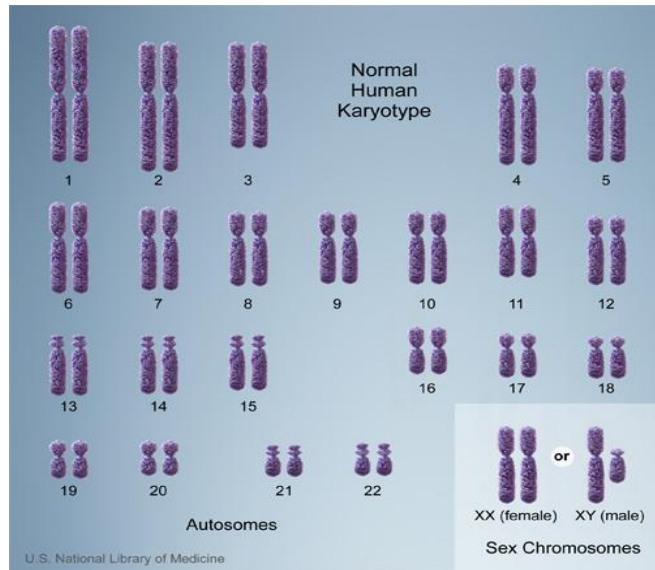


figura 3, Cariotipo normal (normal Karyotype)

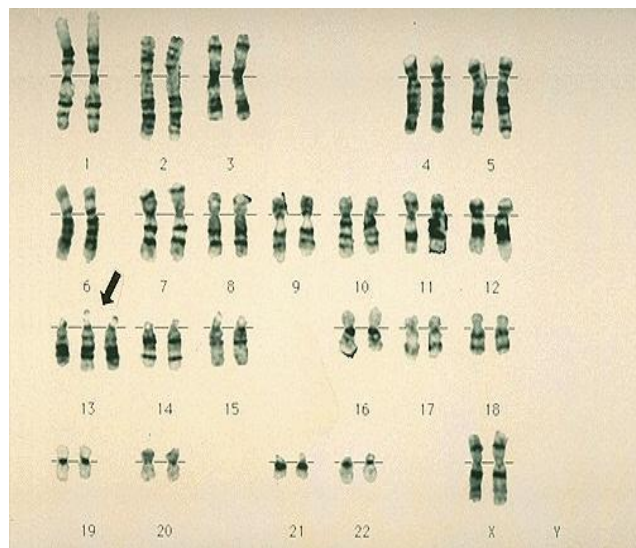


figura 4, Cariotipo de trisomía 13 (trisomy 13 karyotype)

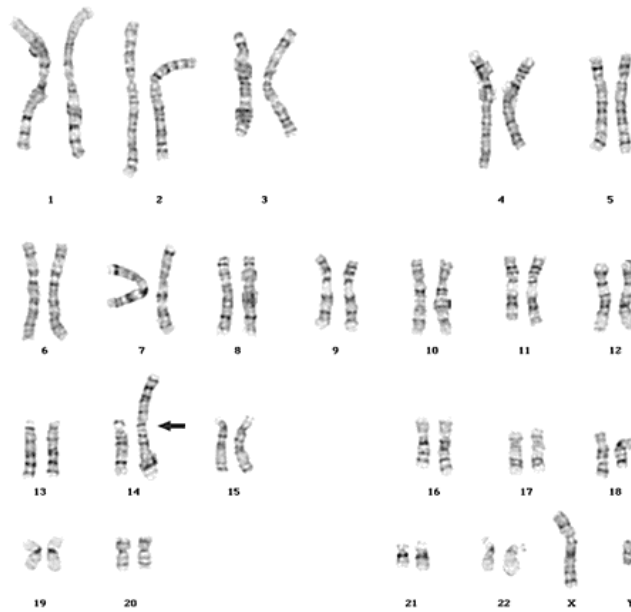


figura 5, Cariotipo de translocación desequilibrado. Parte del cromosoma 13 se adjunta al cromosoma 14. (unbalanced 13/14 translocation karyotype)

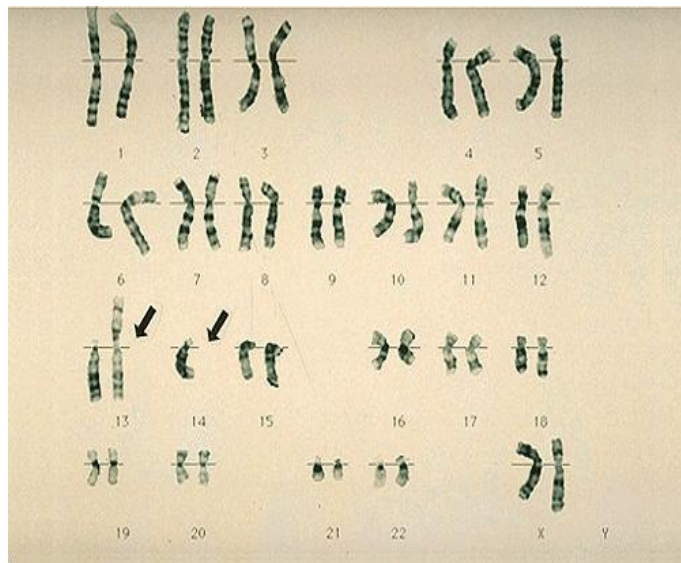


figura 6, 13/14 Cariotipo de translocación balanceada. Nota la translocación balanceada de los cromosomas 13 y 14. (balanced 13/14 translocation karyotype)

En algunos niños, una translocación desequilibrada o los segmentos duplicados incluyen una porción pequeña del cromosoma, lo que a veces se conoce como trisomía parcial. En estas citaciones, el patrón características físicas puede ser diferente a la trisomía 13 completa,

dependiendo cuál es la porción del cromosoma 13 de la cual se trata. Es posible que su médico genético, asesor genético o médico pueda explicar la relación entre la trisomía parcial, los síndromes y el pronóstico.

Los padres de niños con una translocación desequilibrada deberían hacerse estudios cromosómicos de su propia sangre para determinar si uno de ellos es portador de una translocación equilibrada u otro desarreglo de los cromosomas. En caso positivo, la probabilidad de otro embarazo con trisomía 13 es mucho mayor de lo normal, y los hermanos no afectados pueden también ser portadores de la translocación equilibrada.

La trisomía 13 de mosaico es una forma más rara del síndrome. "Mosaico" indica la presencia de 2 tipos de células en la misma persona, es decir, algunas células con 46 cromosomas y otras con 47. Se sospecha que hay 2 causas. En algunos casos raros, el número correcto de cromosomas pueden haber estado presentes durante la concepción, pero durante las primeras divisiones de las células uno de los pares de cromosomas no se separó completamente. Una de las células hijas de la "nondijunction meiótica" contiene una copia única del cromosoma 13 y se muere. La otra contiene 3 copias del cromosoma 13 y sobrevive, dándole al embrión que se está desarrollando una línea de células normales con 46 cromosomas y otra línea de células normales con trisomía 13. Lo más común es que un embrión comience con trisomía 13 completa y luego "pierde" el cromosoma 13 adicional durante la división celular temprana. Algunas personas con trisomía 13 de mosaico tienen el espectro completo de los síntomas, mientras que otras tienen menos síntomas y éstos son más leves.

Los errores en la división de los cromosomas son comunes y están fuera de nuestro control. No hay evidencia científica que sugiera que la exposición a agentes ambientales o rayos X, un estilo de vida insalubre, fumar, beber, uso de drogas, stress o la mala salud de los padres puedan causar la trisomía 13. Es importante recordar que nada que la madre o el padre haya hecho o dejado de hacer haya causado o pudo haber prevenido la presencia de un cromosoma 13 adicional.

Pasé las semanas después del nacimiento de mi hijo rompiéndome la cabeza tratando de pensar que fue lo que hice para causar esto. Finalmente decidí que había comido gelatina roja con mandarinas y naranjas. En mi mente, eso era lo único que podría haberlo causado. En ese momento fue cuando me di cuenta que estaba a punto de un colapso nervioso.

Los diagnósticos prenatales por medio de una **amniocentesis** o de un nuevo examen llamado **chorionic villus sampling** es una opción para los padres que han tenido un niño con cualquier tipo de trisomía 13. En los embarazos futuros las familias pueden consultar con su médico o el asesor genético sobre los detalles.

La trisomía 13 se encuentra solo en 1 en 7.500-10.000 bebés cada año. En los EEUU, hay aproximadamente 400 bebés que nacen vivos por año con trisomía 13. Sin embargo, la trisomía 13 es una causa común de muerte del feto, aborto espontáneo, o de partos de bebés muertos.

Toda esta información puede parecer desconcertante para los padres que enfrentan la crisis de esperar un bebé con trisomía 13. Después de leer el material, seguramente van a tener muchas preguntas. Puede ser necesario que uno necesite explicaciones sucesivas del material para poder entenderlo completamente. ¡Sea **persistente!** Haga saber a su médico lo que entiende y lo que no entiende sobre la condición genética de su hijo y su condición médica. **¡Si no entiende las respuestas a sus preguntas, pregunte otra vez!**

¿Tiene tu hijo oportunidades educativas?

Debido a que más y más bebés sobreviven el primer año de vida, vemos la necesidad de un servicio de educación especial que comience desde temprana edad y de forma continua. Esta sección del libro servirá para que entiendan sus derechos como padres de un niño con discapacidades y se les presentarán algunos servicios que podrían ser útiles para ti, tu hijo y tu familia.

Dos leyes federales mencionan la provisión de servicios de educación especial para niños con trisomía 13. La ley pública 94-142, aprobada por el congreso en 1975 requiere que los servicios de educación especial sean provistos para todos los niños con incapacidades que estén en edad escolar.

La ley pública 99-457, aprobada en 1986 extiende la edad del comienzo a los 3 años y además la estimula a los estados de EEUU a comenzar la intervención desde el nacimiento, ofreciendo servicios para el niño (bebé) y la familia. El acta de las personas con discapacidades (IDEA por su sigla en inglés) y las enmiendas de 1997 reemplazan la ley pública 94-457 promoviendo un énfasis en incluir servicios para niños pequeños con discapacidades. **El diagnóstico de la trisomía 13 hace que un niño sea elegible para servicio apropiado y gratuito desde la edad temprana, si su estado provee este servicio desde el nacimiento hasta los 3 años.**

Nosotros la anotamos en un programa de estimulación a la edad de 9 meses. En ese tiempo, ella continuaba siendo alimentada a través de un tubo (NG), no tenía control de su cabeza, y no podía poner ningún peso en sus piernas. Comenzó a caminar a los 4 años y dejó los pañales a los 5. Ella corre, trepa, se hamaca, baila y canta alegres sonidos que a nosotros no encanta escuchar.

Estas leyes federales reconocen que todo niño puede sacar provecho de la intervención educativa y que ningún niño debe encontrarse como no elegible por una causa de discapacidad severa. Las leyes también proveen regulaciones específicas con respecto a los derechos de los padres en todos los aspectos del proceso educativo y provee un proceso de apelación para padres que no estuvieron de acuerdo con los profesionales. Estos derechos atañen a la opinión de los padres sobre la evaluación de la planificación del programa a seguir, las decisiones sobre la elegibilidad y el camino a seguir.

Toda escuela de distrito **está obligada** a dar servicios especiales de educación a todos los niños con discapacidades desde los 3 a los 21 años de edad. Los servicios de intervención temprana **tal vez** estén disponibles en tu estado para niños con discapacidades desde el nacimiento hasta los 3 años. Muchas veces los padres nuevos no entienden el significado cuando los profesionales discuten sobre una *intervención temprana*. La intervención temprana simplemente significa que en lugar de esperar hasta que su niño llegue a la edad escolar, el sistema de educación realiza la intervención a una edad más temprana, lo que ofrece un tremendo beneficio a los padres y los niños. El servicio de intervención temprana puede comenzar antes que el niño deje el hospital al nacer.

Un ejemplo de intervención temprana que podría proveerse en el hospital es que una terapeuta ocupacional trabaje contigo mostrándote cómo sostener y alimentar a tu bebé. Los servicios de intervención temprana en los primeros 2 años por lo general incluye visitas a domicilio de especialistas para trabajar contigo y con tu bebé. El enfoque en estas intervenciones está determinado justamente por ti y el especialista en la intervención temprana.

Dependiendo de las necesidades de tu bebé, habrán diferentes especialistas trabajando contigo, como ser: fisioterapeuta, terapeuta del habla, y una maestra probablemente trabaje contigo. La meta principal de la intervención temprana es proveerte a ti y tu familia con servicios que ayudarán

a tu bebé a desarrollar las capacidades básicas.

Yo presentía que ellos pensaban que Bobby iba a morir y que no tenía ningún sentido hacer estimulación temprana. Y me cansé de escuchar a la gente cavándole su tumba. Decidí trabajar con él doblando sus dedos, ayudándole a sentarse, a patear, y finalmente a caminar. Los servicios no eran buenos cuando Bobby nació, por suerte hoy son mejores.

Hay una fuerte evidencia que la intervención temprana ayuda a desarrollar las habilidades sociales y a la integración del niño pequeño con la familia. Los servicios para bebés y niños pequeños se proveen generalmente en tu casa, a pesar de que algunos servicios especiales sólo se darán en un centro especializado. Los servicios para los niños de edad preescolar se dan generalmente en un centro especial, incluyendo la pre-escuela comunitaria y guarderías cerca de tu casa.

Es importante recordar que los servicios de educación especial están a disposición para *todos* los niños desde los 3 años de edad hasta los 21, y que, dependiendo de estado donde vivas, también existen posibilidades de intervención temprana. Intervención temprana y ayuda familiar, en general, se proveen en forma gratuita, no importan los ingresos.

Cada estado tiene designado una agencia responsable para proveer un servicio de intervención temprana. La agencia principal en tu estado, probablemente dependa del departamento de servicios humanos. Si no sabes cual agencia contactar, pregunta al médico pediatra, hospital, departamento de servicios humanos, o al director de educación especial en una escuela local del distrito.

Los servicios de intervención temprana incluyen un estudio completo del desarrollo y la determinación si tu hijo es elegible para los servicios. Recuerda que el diagnóstico de la trisomía 13 automáticamente califica a tu hijo para recibir los servicios que provee el estado. Luego serás invitado a encontrarte con los especialistas, los cuales te informarán con lo que hallaron en la evaluación de tu hijo. Tú tienes el derecho de participar en este grupo. Estás invitado a dar tu opinión acerca de las necesidades inmediatas y a largo plazo para el desarrollo de tu niño.

Si tú no estás de acuerdo con los resultados de las evaluaciones iniciales o con la identificación de las necesidades de tu niño, debes hacer conocer tu opinión. Desarrollar un plan individual al servicio de la familia (IFSP) [desde el nacimiento hasta los 3 años], o un plan de educación individual (IEP) [para los 3 a los 21 años], puede ser abrumador para los padres. Cuando los “expertos” te digan qué es lo que tu niño necesita, recuerda que tú eres el experto principal. Haz conocer lo que sientes.

Como padre o madre de un niño con trisomía 13, tú trabajarás conjuntamente con las agencias que proveen intervención y educación especial. Todos los padres deben saber que sus opiniones son tan importantes como las de los profesionales. Los derechos de los padres están claramente detallados por la ley. Si tú no te sientes segura con lo que los profesionales te dicen con respecto a tu hijo, pregunta nuevamente. Si no estás de acuerdo con sus decisiones persiste explicando tus preocupaciones.

Si tú no puedes llegar a un acuerdo con los profesionales acerca de las necesidades educacionales de tu hijo, tú tienes derechos específicos detallados por la ley. En cada estado existe una agencia responsable de proveer ayuda profesional y legal en forma gratuita, como ser servicios de apoyo y consulta para padres de niños con discapacidades. Generalmente en estas agencias trabajan padres de niños con discapacidades.

En los estados donde se provee intervención temprana para niños con discapacidades desde el nacimiento hasta los 3 años, se provee una variedad de servicios relacionados con las necesidades

especiales de tu hijo. Esto puede significar el desarrollo de un plan individual en servicio de la familia (IFSP) para tu familia y tu hijo. El manejo de las necesidades de un niño con trisomía 13 generalmente comprende un contacto constante con varios médicos y otros especialistas en el hospital, diagnósticos, y diferentes asuntos médicos y cirujanos, y otros asuntos relacionados con la salud.

Además, tú podrías trabajar con tu compañía de seguro, seguro social, y otras agencias públicas o privadas. También se te provee servicio de coordinación en forma gratuita, que es parte del servicio de intervención temprana. Tú también puedes pedir servicios para tu familia como parte de la intervención. Estos servicios pueden incluir consultas terapéuticas, servicio para el desahogo o información adicional acerca de la trisomía 13 para los miembros de la familia.

¿Cuál es tu papel en la intervención temprana? Algunos padres gustan de estar bien comprometidos en enseñar a sus hijos y trabajar con un especialista. Otros padres prefieren usar ese tiempo para asuntos y actividades de toda la familia y dejar que los especialistas enseñen a sus hijos. El papel “más apropiado” para ti en la intervención temprana es el papel en el cual te sientes más comfortable.

Los servicios pueden incluir trabajar en las capacidades sociales de tu hijo, particularmente en enseñar a tu hijo a relacionarse con otras personas. Dependiendo de las necesidades específicas de tu hijo, también existen programas dedicados al desarrollo del lenguaje, al desarrollo físico y cognitivo y autoayuda. Además, los servicios de intervención temprana te pueden ayudar a entender las fuerzas y las debilidades de tu hijo y a satisfacer sus necesidades de desarrollo.

Conseguir que un niño califique para una educación especial es el reverso del pensamiento positivo, debido a que al hacer esto, tú debes señalar todas las cosas que el niño no puede hacer para poder obtener toda la ayuda posible.

Cuando tu hijo llegue a los 3 años, tendrá el derecho a pasar a una educación pública apropiada para personas con discapacidades educacionales bajo el Acta de Personas con Discapacidades Educacionales (IDEA por su sigla en inglés). Esto incluye: servicio educacional, terapia de lenguaje (habla), terapia física (corporal), transporte, terapia ocupacional, y servicios médicos (incluyendo de vista y oído) y todo lo que necesite tu niño para atender la escuela. Todos estos servicios son gratuitos.

Cada niño seleccionado para el servicio de educación especial tiene un plan de educación individual (IEP) escrito, especificando cuales son los servicios, el lugar donde se llevarán a cabo, una evaluación, y programación designada para ayudar a tu hijo a alcanzar su potencial. Un grupo de trabajo multidisciplinario compuesto por el representante de la escuela del distrito, el maestro del niño, miembros del grupo de diagnóstico y los padres, se encuentran para establecer metas y escribir el plan de educación individual (IEP).

Recuerdo el primer día en que llegé al gran colectivo amarillo. Yo pensé “yo tengo un niño normal”. Quise llorar y saltar a mi carro y seguir al colectivo de la escuela. Siete años después, todavía me acuerdo del número del colectivo y se me hace un nudo en la garganta cada vez que lo veo. Es cómico que uno se acuerde de ciertas cosas.

Es importante entender que estos son los derechos educacionales. Cada escuela del distrito en el país debe proveer servicios para niños discapacitados sin importar los recursos. La falta de recursos o de personal no es una excusa para no dar servicio de educación especial.

Cada estado tiene un director de educación especial que es parte del departamento de educación del estado. Si tu tienes preguntas o preocupaciones que o pueden ser respondidas por la escuela del

distrito tu te puedes dirigir al departamento de educación estatal. Si aun no estás satisfecha, tú puedes insistir en un proceso legal.

En cualquier caso si hay una disputa, debes comunicarte con otros padres, los cuales tal vez hayan pasado por situaciones similares. La facultad en el departamento de educación especial en la universidad cercana a tu domicilio también te puede dar información sobre tus derechos.

¿Qué otras cosas debes saber?

Cuando quedaste embarazada asumiste la idea de tener un “hijo normal”. Esto no sucedió. Ahora debes sentir una necesidad desesperada para saber qué es “normal” para tu hijo. La literatura científica no te dará necesariamente la información que buscas. El área de medicina pediátrica crece y cambia dramáticamente todos los días. Es imposible predecir lo que sabremos en cinco años. Pero hay algunas cosas que sabemos que pueden ayudarte a entender mejor lo que le pasa a tu bebé.

Hay una idea falsa que tu hijo no te va a conocer, y que va a ser un mero “sobreviviente” sin personalidad. Aquellos de nosotros que hemos conocido a un niño con trisomía 13 sabemos que esto **no es nada cierto!** Aunque sí es cierto que la mayoría de los niños con trisomía 13 tienen profundas incapacidades de desarrollo, cada uno tiene su personalidad individual.

Con su cabellos rojizo rizado, sus pestañas rojas, yo sé que ella tiene un alma “de ojos azules”. Siena me ah enseñado que la vida está hecha para vivirla. Nos enseñó sobre amor incondicional. Ella ha crecido en nuestros corazones y ha tocado muchas otras vidas.

Los padres a menudo reportan un miedo constante sobre la muerte potencial de un niño con trisomía 13. Aunque esta posibilidad está siempre presente, al menos un niño con trisomía 13 vivió hasta los 21 años. La cantidad de tiempo que vas a tener con tu hijo depende de la cantidad de condiciones que amenazan su vida que tenga tu hijo

Cada persona acepta un niño con trisomía 13 a su manera. No hay duda que el cuidado de un niño con tantos problemas agrega stress a las familias, la pareja, y los hermanos.

Su hermano tiene ahora 13 años. Aunque él la ha aceptado completamente y la quiere con todo el alma, la adolescencia le ha quitado algo de su tolerancia. Él ha comenzado a entender que se pierde algunas actividades porque “no la podemos llevar a Cathy Jo”. Él se preocupa sobre quién la va a cuidar cuando el papá y la mamá se mueran.

Van a haber ocasiones cuando los padres necesitan estar ellos 2 solos. Encontrar alguien que cuide un bebé con necesidades especiales de un niño con trisomía 13 es a menudo difícil. Sin embargo, al mayoría de las comunidades tienen servicios que ayudan a las familias por medio de agencias de bienestar social. El precio, tiempo y la cantidad de tiempo que el niño puede quedarse, vería dependiendo de las comunidades. Es posible que el hospital pueda aconsejarte o que el servicio lo preste el mismo hospital.

Debido a la seriedad de las discapacidades físicas de los niños afectados por la trisomía 13, los padres a menudo deben participar en la toma de decisiones de vida o muerte del bebé. ¿Usas medios arriesgados para prolongar la vida del bebé? ¿usas o dejas de usar drogas o terapias que pueden prolongar la vida del bebé? ¿Aceptas realizar una cirugía seria que implica anestesia general, aun sabiendo que la operación y las complicaciones arriesgan la vida del bebé? Estas son todas preguntas que los padres deben plantearse. Lo más importante es saber que no importa cuáles son las decisiones que ustedes o los médicos toman, han hecho lo mejor, dadas las circunstancias. No

existen respuestas universalmente correctas o incorrectas. La decisión de no darle cuidados intensivos para prolongarle la vida un bebé tan enfermo no significa que uno haya dejado de quererlo o de cuidarlo.

Durante la corta vida de Rick, tomamos muchas decisiones. ¿Le ponemos prótesis a sus pies? ¿Le damos medicina para los ataques? ¿Lo alimentamos con tubos por la boca o por la nariz? ¿Le dejamos o le quitamos cada vez los tubos después alimentarlo? Empecé a sentirme muy sola con el cuidado de nuestro hijo.

El peso del duelo es muy duro de sobrellevar, pero es muy importante que todos los integrantes de la familia pasen por ese proceso. Para los padres, traer al mundo un bebé con discapacidades tan serias, el proceso agudo del duelo debe cumplirse do veces: una es el duelo por el niño “normal” que esperaban y que no tuvieron, y la otra cuando muere el niño. En el periodo entre el nacimiento y la muerte, muchas familias experimentan un duelo suave llamado “dolor crónico”. El proceso del duelo que sucede a la muerte de un niño probablemente sea difícil de entender y aceptar para los otros niños en la familia. A todos nos gustaría mantenerlo vivo para siempre, pero llega un momento cuando debemos dejarlo ir.

Kenisha era una niña especial que le llega a unos pocos elegidos. Con esto quiero despedirme, pero nunca dejemos que se cierren nuestros corazones y nuestras mentes a las emociones compartidas, ya que somos niños muy especiales. Gracias otra vez por el apoyo especial que proveen SOFT y las familias. Que Dios nos bendiga a todos.

Glosario términos usados y vinculadas con trisomía 13

Ingles	Español	Definición en español
Amniocentesis.	Amniocentesis	Prueba prenatal común en la cual se extrae una pequeña muestra del líquido amniótico que rodea al feto para analizarla.
Anomaly	Anomalía	Una desviación de lo normal.
Apnea	Apnea	Periodos de respiración interrumpida o de suspender la respiración
ASD (atrial septal defect)	DTA (Defecto del tabique auricular)	Hueco entre las dos cámaras superiores del corazón, lo que hace dificultoso que el corazón bombee suficiente sangre oxigenada a los tejidos del cuerpo; a menudo se puede escuchar un murmullo o soplo.
Auditory brainstem-evoked response	Respuesta auditoria del tronco cerebral	Examen que se hace para determinar si el aparato auditivo puede transferir información del sonido al cerebro. A veces se abrevia en inglés también : ABR o ABER
Autosome		Uno del cromosomas numerados, no sexuales.

Balanced translocation	Translocación balanceada	Un re-acomodamiento físico visible en los cromosomas, pero la cantidad normal de material genético está presente
Bicornuate Uterus	Útero bicorne	Útero con ramas en forma de cuernos
Capillary Hemangiomas	Hemangiomas capilares	Marca de nacimiento roja y plana creada por pequeños vasos sanguíneos próximos a la superficie de la piel.
Chromosome	Cromosoma	Cuerpo pequeño, filiforme (forma de hilo) de un material que puede teñirse dentro de la célula. Formado por DNA (ácido desoxiribonucleico) y proteínas y que "lleva" los genes.
Cleft lip and/or palate	Fisura labio-palatina; labio leporino	Hendidura en el paladar y la bóveda de la boca, a veces se extiende hasta el labio superior y los agujeros de la nariz
Coloboma	coloboma	Es un defecto del iris del ojo que se describe como un orificio, fisura o hendidura
Congenital	congénito	Presente desde el nacimiento
Cryptorchidism	criptorquidismo	Testículos que no descienden al escroto
CVS (chorionic villus sampling)	CVS Muestras del vilus criónico	Muestra de una pequeña porción del interior de la placenta para realizar estudios genéticos durante

		las etapas tempranas del embarazo
Dermatoglyphics	dermatoglífica	Dibujos en los dedos y palmas de las manos y los pies y los talones que indican una anomalía cromosómica.
Dextrocardia	Dextrocardia	El corazón está ubicado hacia la derecha, o puede estar formado como una imagen especular (vista en el espejo) del corazón normal.
Fetus	Feto	Producto de la concepción desde la semana 8 hasta el nacimiento
Gastrostomy	Gastrostomía	Forma de alimentar al niño a través de un tubo insertado permanentemente en el estómago a través del abdomen
Gavage		Alimentación a través de un tubo por la nariz o la boca
GE (gastro-esophageal) reflux	Reflujo gastroesofágico	Elevación del alimento y contenido estomacal desde el estómago hasta el esófago
Gene	Gen	Uno de los 50.000 a 100.000 recetas o códigos que dirigen el desarrollo y la función. Diferentes genes gobiernan diferentes características

Holoprosencephaly	HPE Holoprosencefalia	HPE es un trastorno en el cual el cerebro fetal no crece ni se divide como se supone que debería hacerlo durante la primera etapa del
Karyotype	Cariotipo	La fotografía de un grupo de cromosomas ordenados en una forma estándar
Meninges	Meninge	Las tres membranas que envuelven el cerebro y la espina dorsal, estas son: la dura mater, la pia mater, y el aracnoides
Microcephaly	Microcefalia	Cabeza muy pequeña
Micrognathia	Micrognatia	Mandíbula muy pequeña
Microphthalmia	Microftalmia	Ojos muy pequeños
Mosaicism	Mosaico	En una persona, presencia de células con un diferentes constituciones de cromosomas
Myelomeningocele	Myelomeningocele o espina bifida	Apertura en la espina dorsal, o sea que la columna vertebral no se ha cerrado completamente
Nondisjunction	No disyuntivo	Cuando los cromosomas o pares de cromosomas no se separan completamente durante la división resultando en un número anormal de cromosomas
Omphalocele	el onfalocele	Presencia de órganos abdominales en el cordón umbilical
Palpebral fissure	Palpebral fisura	Apertura del párpado del ojo
Partial trisomy	Trisomía parcial	Presencia de fragmentos de cromosomas en las

		células del cuerpo
PDA (patent ductus arteriosus)	Patente ductos defecto congénito del corazón	Pequeño conducto del corazón que normalmente se cierra al poco tiempo de nacer, pero si se mantiene abierto resulta en anomalías en la
Polydactyly	Polidactilia	Dedos adicionales en las manos o en los pies
Prenatal diagnosis	Diagnóstico prenatal	Detección de problemas genéticos antes del nacimiento a través del uso de técnicas como amniocentesis, muestras del villos criónico, y ultrasonido
Retinal Dysplasia	Displacia de retina	Desarrollo anormal de la retina del ojo
Scoliosis	Escoliosis	Curvatura lateral de la columna vertebral en forma de S
Sex Chromosome	Cromosoma sexual	Los cromosomas X e Y que determinan el sexo de una persona

Sternum	Esternón	Hueso del pecho
Translocation	Translocación	Adhesión de una parte de un cromosoma o de todo el cromosoma a otro cromosoma; en algunos casos, los cromosomas “cambian de lugar”
Trisomy	Trisomía	Tres copias de un cromosoma particular, en lugar del par usual, están presentes en las células del cuerpo
Ultrasound	Ultrasonido	Método computarizado para ver órganos internos o un feto en el útero por medio del uso de ondas de sonido y crea una foto semejante a las radiografías
Unbalanced translocation	Translocación desequilibrada	Material cromosómico adicional o faltante debido a un mal acomodamiento. Este puede ser nuevo en la persona o puede ser heredado de un padre
VSD (ventricular septal defect)	VTA (Defecto del tabique ventricular)	Hueco entre las dos cámaras inferiores del corazón, lo que hace dificultoso que el corazón bombee sangre correctamente; a menudo se puede