CUIDADO DEL NEONATO Y NIÑO CON TRISOMÍA 18 O TRISOMÍA 13

"El libro de los cuidados" para las familias

Cuarta Edición, enero 2018

Kari Simon Krissy Megan Patrick Emerson Stacy Mary

Bella Hayley Gavin Leila Ashton Lunah Conor Lyndsay

Morghan Saskia Ella David Karson Sofie Natalia Hope

Maria Nicholas Samuel Zion Rosalie Taylor Phillip Kyle

Avianna Morganne Ashlyn Aniella Eleanor Vivian Faren

Elizabeth Greta Sarah Arianna Joey Shelby Tiffany Ava

Natalee Lillian Emma Kara Eden Akiaya Annabel Ryan

Annie Leilani Cary-Ann Lilly Aaron Zoe Claire Madison

Brandon Alexander Payton Devon Mark Harley Ryleigh

Abigail Brooklyn Natasha Giuliana Remi Becca Hannah

Summer Erin Jillian Nora Faith Darina Kimberly Angela

Lilliana Laurel Joseph Dawson Kameron Madeline Caleb

www.trisomy.org

CUIDADO DEL NEONATO Y NIÑO CON TRISOMÍA 18 O TRISOMÍA 13

“El libro de los cuidados” para las familias.

Cuarta Edición, enero 2018.

Ann M. Barnes, RN (Enfermera Matriculada) con John C. Carey, MD (Médico)

Ann M. Barnes, RN
113 Autumn Lane
Chapel Hill, NC 27516
Madre de Megan
Miembro de SOFT desde 1987

John C. Carey, M.D., M.P.H.(Médico y Máster en Salud Pública)
Profesor de Pediatría
Universidad de Utah
Salt Lake City, Utah 84108
Consultor Médico para SOFT

Portada y última página: Nombres de niños que nacieron con trisomía 18, 13 o síndromes relacionados que han sido parte de la familia SOFT. Los nombres están limitados al espacio disponible.

SOFT
Organización de Apoyo para las Trisomías, 18, 13 y Síndromes Relacionados.
1-800-716-7638
www.trisomy.org

Publicado por el
Insituto Munroe-Meyer
De Genética y Rehabilitación
Centro Médico de la Universidad de Nebraska
985450 Nebraska Medical Center
Omaha, NE 68198-5450

Todos los derechos reservados.
Edición revisada, copyright 2018
Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders
ISBN 1-889843-75-X
Copyright original 1996
Organización de Apoyo para las Trisomías, 18, 13 y Síndromes Relacionados.
Todos los derechos reservados.
Este manual no debe reproducirse total ni parcialmente sin previa autorización.

Agradecimientos.

Aunque es inusual que un autor agradezca a su coautor, el gran número de publicaciones médicas escritas por el Dr John C. Carey es tan importante para este manual que es preciso agradecerle la pasión que impulsa su vida para mejorar la calidad de cuidados para quienes nacieron con trisomía 18 o trisomía 13.

Se agradece y honra a Kris Holladay, madre de Kari (8/9/77 - 3/6/88) como madre fundadora de la Organización de Apoyo para las Trisomías, 18, 13 y Síndromes Relacionados (SOFT).

Agradecemos a Barb Van Herreweghe, madre de Stacy (21/5/81) por tantos años de liderazgo como Presidente de SOFT. Barb revisó el manual y brindó comentarios sobre los cuidados de la salud.

Estamos agradecidos por las familias miembros de SOFT por compartir sus historias de cómo cuidar a un hijo con estas alteraciones genéticas. Algunos padres enviaron fotografías y muchas de las citas textuales fueron extraídas de los boletines informativos de SOFT, *el SOFT Times*, y *el SOFT Touch*.

Agradecemos el tiempo y talento brindados voluntariamente para la elaboración de los boletines informativos de SOFT a los antiguos redactores, a Pat& Ed O'Toole, padres de Becky (20/7/83 - 19/12/92), a Gina & Glenn Csontos, padres de Mark (30/11/95 - 29/9/05), a Margaret & Jim Thompson, padres de Greta (5/7/80), y a los actuales redactores, Raquel & Steve Wagner, padres de Ashton (11/10/99). Todas son publicaciones abiertas en www.trisomy.org, donde se pueden encontrar los boletines más recientes y las publicaciones anteriores.

Extendemos un reconocimiento a Bonnie Baty, MS (Máster en Cirugía), CGC (Consultora en Genética Certificada), Profesora Emérita en Pediatría de la División de Genética Médica, Universidad de Utah, por investigar las Trisomías 18 y 13.

Steven D Cantrell, Doctor en Optometría, ex Presidente de SOFT y padre de Ryan (4/10/85 -15/6/86) nos brindó información sobre cuidados en oftalmología.

Patricia Farmer, Editora, Asesora Regional de Educación Especial, ex Presidente de SOFT y madre de Joey (28/9/77 - 7/1/84) revisó este manual y agregó comentarios relacionados con temas de educación especial.

Pamela J Healey, PhD, Psicóloga especializada en el desarrollo y Educadora Especial, ex Miembro del Directorio de SOFT y madre de Conor (2/4/86 - 9/4/86) revisó el texto y contribuyó con información científica.

Scott Showalter, MD (Médico), Pediatra MPH (Máster en Salud Pública), ex Miembro del Directorio de SOFT, y padre de Patrick (6/2/87 - 18/4/87) revisó y agregó comentarios en este manual.

SOFT agradece a Nadin Koharic, madre de María Paz (19/5/16 - 26/5/16), por traducir este manual del inglés al **español.**

Se agradece a miembros de la familia: a David Williams por su asesoramiento técnico, a Patricia Butler por sus observaciones acerca de la redacción y a Frank Barnes por su guía, amor y apoyo.

PRÓLOGO

Este manual es una obra de amor y gratitud por los casi 20 años que nuestra vida fue bendecida por nuestra hija menor, Megan, que nació con trisomía 18. Megan fue una pequeña educadora que guío con dulzura a nuestros corazones.

"Lleven a su bebé a casa y ámenla el tiempo que la tengan". Estas palabras suelen decirse a los padres que tenemos la fortuna de poder llevar a casa a un recién nacido con trisomía 18 o trisomía 13. Amar a estos bebitos es tarea fácil. El temor a que muriera fue lo difícil de esta tarea.

Gracias al don del tiempo, aprendimos sobre diferentes problemas de salud, sobre recursos, educación especial y mucho más. Pero existía una falta de información sobre los sobrevivientes con su diagnóstico y deseábamos conocer a más familias. SOFT llevó a cabo su primera conferencia cerca del segundo cumpleaños de Megan.

Poder conocer finalmente a otros niños y a sus familias, y sentir el valor que le brindaban padres y médicos a cada niño en esa conferencia fue una experiencia motivadora que nos alentó a seguir a nuestro corazón.

Queríamos darle a nuestra hija todas las opciones para que sobreviviera y para que estuviera lo mejor posible. Ella era feliz y supo que fue amada, y era obvio que lo que más valoró fue estar con la gente que la amaba.

Megan llegó al corazón de muchos, incluso al de gente que nunca la conoció en persona. Nos enseñó sobre la alegría del amor incondicional y sobre la tristeza de perder a un hijo. Ella es parte de quienes su padre y yo somos y siempre seremos.

Es un privilegio compartir las enseñanzas que hoy son el legado de Megan, junto con las historias que otros padres miembros de SOFT han relatado sobre sus hijos.

MEGAN
La niña de la bicicleta
Ruedas rojas que giran
Dale una vueltita
Allí estás y sonríes
Sueltas unas risitas,
Te estiras,
Eres muy lista!
Megan, dulce y querida Megan,
Con tus cabellos cobrizos, Megan
Has tocado mi corazón
Por Joy Acey, maestra integradora

RECUERDOS DE MEGAN
Solo los recuerdos quedan
De nuestra amada Megan
Saboreamos los Buenos recuerdos
Solo los recuerdos quedan
De oscuros cabellos cobrizos
Las mujeres lo amaban
Solo los recuerdos quedan
Ojos verdes, largas pestañas
Qué Hermosa era
Solo los recuerdos quedan
Ojos expresivos
Decían lo que su voz no podía pronunciar
Solo los recuerdos quedan
De su dulce personalidad
La extrañamos
Solo los recuerdos quedan
Recuerdos que duran por siempre
Tendrán que ser suficiente.

Por Frank Barnes, papá de Megan

Índice de contenidos

Agradecimientos	iii
Prólogo	iv
Índice de contenidos	1
Tablas e índice	2
De fotos de niños	3
Dedicatoria	4
Introducción	5
El diagnóstico	9
Anomalías congénitas	15
Logros en el desarrollo	18
Apnea central	24
Convulsiones	25
Problemas de alimentación	27
Alimentación por sonda	30
Reflujo gastroesofágico y broncoaspiración	32
"Alimentación de confort" (*comfort feeds*)	33
Constipación	34
Exámenes de rutina, crecimiento y otros temas del cuidado de la salud	37
El crecimiento	39
La visión	41
Audición	46
Inmunizaciones	48 - 49
Escoliosis	50
Mortalida	63
Apnea (obstructiva)	63
Neumonía	66
Cardiopatías	66
Neoplasias (Tumores)	69

Los padres y las órdenes de apoyo vital 72

El manejo de la asistencia total 78

Programas de Hospicio Pediátrico, Cuidados Paliativos Pediátricos y Cuidados Paliativos Perinatales. 78

Fallecimiento, duelo y contención. 85

Recursos para padres 86

Referencias 86

Tablas

Tabla 1: Frecuencia de anomalías seleccionadas en la trisomía 18. 16

Tabla 2: Frecuencia de anomalías seleccionadas en la trisomía 13. 17

Tabla 3: Estudio del desarrollo y habilidades en las trisomías 18 y 13. 20

Tabla 4: Logros madurativos en las trisomías 18 y 13. 23

Tabla 5: Enfermedades típicas y otros problemas de salud. 24

Tabla 6: Posibles trastornos oculares en pacientes con trisomía 18, trisomía 13, u otros niños. 45

Tabla 7: Discapacidad sensorial en la trisomía 18, trisomía 13, y en sus variedades de mosaico y trisomía parcial. 47

Tabla 8: Curvas de crecimiento para la trisomía 18 y 13 (a,b,c). 55- 57

Tabla 9: Cirugías cardíacas. 60

Tabla 10: Hospitales donde se realizan cirugías cardíacas en pacientes con trisomía 18 y 13. 61

Tabla 11: Supervisión de salud y guía preventiva para bebés y niños con Trisomía 18 y 13. 76

Tablas e índice de fotos de niños

Megan	4
Kari, Stacy and Joey	6
Conor, Ryan and Zion	7
Ecaterina and Leilani	8
Joanna, Erin and Donald	14
Annie	18
Lunah and Morghan	22
Sofie Marie and Patrick	29
Simon	34
Jonathan and Arianna	38
Megan and Emerson	53
Greta, Ryan and Kammie	54
Lyndsay, Leila, and Alexander	58
Nora and Milan	59
Morganne and Ashton	62
Kristina and Summer	65
Mary and Kimberly	75
Nicholas, Samuel and Natalia	76
Elizabeth	82
Saskia	83
Tucker and Joey	84

Este manual está dedicado a

Megan Elizabeth Barnes

8/7/85-29/12/04

Trisomía 18

Amada hija de Frank y Ann Barnes

“Toda vida tiene valor y propósito”.

INTRODUCCIÓN

Invitamos al lector a aprender sobre los temas diarios que surgen al vivir por quienes tienen trisomía 18 o trisomía 13, y lo invitamos también a conocer los desafíos que encuentran los padres que aman y cuidan a estos bebés y niños, incluso a algunos adultos.

Hemos extraído información de una combinación bibliográfica según la literatura disponible sobre estos síndromes; además de información provista por padres que son miembros de la Organización para el Apoyo de las Trisomías 18, 13 y trastornos relacionados (SOFT). Los miembros de SOFT son principalmente familias que tienen o han tenido un hijo con trisomía 18, 13 o algún trastorno relacionado. Son miembros también padres que esperan el nacimiento de un hijo con alguno de estos síndromes y padres que perdieron a sus bebés durante el embarazo.

Además, algunos médicos y otros profesionales de la salud son miembros de SOFT, al igual que otros colaboradores interesados.

SOFT ha apoyado a familias por tres décadas y se han informado una enorme lista de problemas y preocupaciones a lo largo de estos años. **La principal preocupación de los padres es la viabilidad de su bebé recién nacido y luego, si llevan a su bebé a casa, cómo manejar el cuidado de un bebé con problemas de salud y discapacidad, además del pronóstico de un futuro incierto.**

Este manual, Cuidados para el Recien Nacido y el Niño con Trisomía 18 o Trisomía 13 (2017), **puede descargarse como archivo PDF y ser impreso desde su computadora**. Esperamos que este manual sea útil pero **no sustituye el cuidado y asesoramiento de su médico**. Su hijo debe estar bajo el cuidado de un profesional que pueda ayudarlo con las necesidades particulares de su hijo. Aunque utilizamos el título de doctor, reconocemos la importancia de todos los profesionales de la salud que cuidan a nuestros hijos: el pediatra, el médico de la familia, el asistente del médico, los enfermeros, los especialistas en medicina interna y pediátrica (Med-Peds) y otros más.

Para otros manuales SOFT, ver las publicaciones en www.trisomy.org
Trisomía 18- Manual para las Familias [Stenson et al., 1993] Inglés o español.
Trisomía 13- Manual para las Familias [Stenson et al., 1993] Inglés o español.

Recomendado:
Preparándose para la llegada de tu bebé, por Berg et al.
[2015]http://www.internationaltrisomyalliance.com/uploads/1/4/8/3/14838122/march_6_ita_revised_book.pdf

No soy un síndrome-Mi nombre es Simon, por Crosier S, 2012. A la venta en www.allstarpress.com o www.Simonismyname.com

Revista electrónica El Niño complejo http://complexchild.org/

Referencias sobre Genética https://ghr.nlm.nih.gov/

Video: Mamá Soft y Yo. Tributo por el día de la Madre http://trisomy.org/?page_id=16483
Creado por Terre Krotzwe, ex Miembro del Directorio de SOFT y madre de Krissy (Trisomía 18, 25/3/00)

Reconocimiento de SOFT en texto médico: Kyle T; Carman S. 2017. Fundamentos de Enfermería en Pediatría, 3era Edición, página 1087. "SOFT es una organización de apoyo para las familias que han tenido un hijo con una anomalía cromosómica."

Kari

8/9/77-3/6/88

Trisomía 18

Kris Holladay, madre fundadora de SOFT, es madre de Kari.

Stacy

21/5/81

Trisomía 18

Barb VanHerreweghe, presidente de SOFT desde 1993, es la madre de Stacy.

Joey

28/9/77-7/1/84

Trisomía 13

"Lloré la primera vez que Joey me dijo "mamá". Me habían dicho que nunca me reconocería. Ciertamente reconocía a su "papa" cuando entraba a la casa". P.F, 2007

Joey fue la inspiración para el fondo de **Ayuda para la Asistencia a las Conferencia de SOFT.**

Conor

2/4/86-9/4/86

Trisomía 18

Pam Healey, autora de ***What should we do now*** (¿Qué debemos hacer ahora?, libro para padres de bebés recientemente diagnosticados con trisomía 18 o trisomías 13, 2003), es la madre de Conor.

Ver *Publications*>***Pam's Papers*** (publicaciones de Pam) en www.trisomy.org

Ryan

4/10/85-15/6/86

3/5/2000

Trisomía 18

Ryan fue la inspiración para la **Celebración de Suelta de Globos de la Conferencia de SOFT.**

Zion

2/5/01-16/2/10

Trisomía 13

Zion fue la inspiración para el **Desfile de Estrella de la Conferencia SOFT.**

Comencé a pensar que quizás ella estaba dentro de ese pequeño porcentaje que llegaba al año de edad" (the SOFT times, 2004)

"¿Cómo podría ser cualquier tipo de esperanza falsa, si es todo lo que tienes? La esperanza no puede ser falsa en lo que a mí respecta. Tener ese pequeño atisbo de esperanza nos ayudó a atravesar todo este trayecto" D.D.,2013.

Ecaterina, "Cati"

26/4/2011

Trisomía 13

"Algo que puedo decir sobre Cati es que es amada más allá de lo que nadie pueda imaginar",R.M.,2013.

Leilani

3/5/2000

Trisomia 18

SOFT agradece a Nadin Koharic por traducir este manual del inglés al español. Nadin Koharic es traductora científico-literaria de inglés (Universidad del Salvador, Bs As, Argentina), intérprete simultánea de conferencias (Estudio Lucille Barnes, Bs As, Argentina) y profesora de Inglés como Segunda Lengua. Además, es una de las tres administradoras del grupo de Facebook Sindrome de Edwards o Trisomia 18 y miembro de SOFT USA. Nadin Koharic es la madre de María Paz (19/5/16 - 26/5/16), *Trisomia 18*.

Cuidados del neonato y el niño con Trisomía 18 o Trisomía 13.

Criar a un bebé, un niño o adolescente; y en algunos casos, a un joven adulto nacido con trisomía 18 o trisomía 13 es una profunda experiencia de aprendizaje del corazón. Las necesidades particulares de cada niño enseñan sobre una variedad de problemas de salud y de sus cuidados. Aunque este manual transmite las experiencias relatadas por padres de niños con trisomía 18 o trisomía 13, muchos de los temas tratados representan desafíos que pueden también afectar a personas con trastornos relacionados.

El diagnóstico.

El diagnóstico de la trisomía 18 o Síndrome de Edwards, o el de la trisomía 13 o Síndrome de Patau es mucho más serio que el del más conocido Síndrome de Down o trisomía 21. Los tres síndromes manifiestan retrasos físicos y en el desarrollo, pero en las trisomías 18 y 13 estos retrasos son en general mayores y el pronóstico es de una expectativa de vida mucho más corta, ya que la mayoría no sobreviven su primer año de vida. Sin embargo, **estos síndromes no son todos letales como a veces se describe, existe un 5 a 8% de estos bebés que sobreviven el año de vida sin medidas extraordinarias.** Y una vez que el niño cumple el año de edad, existe un 60% de probabilidad de que sobreviva más de 5 años (información provista personalmente por el Dr John C. Carey, asesor médico de SOFT, 2011). Un reciente estudio realizado en múltiples estados de E.E.U.U. reveló que la sobrevida en el primer año de vida mejoró un 13.4% en niños con trisomía 18 y un 11.5% en niños con trisomía 13 luego de recibir intervenciones médicas más invasivas; y la sobrevida a los 5 años fue de un 12.3% para la trisomía 18 y 9.7% para la trisomía 13 [Myer et al., 2016].

A comienzos de los años sesenta, el análisis de cromosomas se realizaba por medio de un cariotipo (cromosomas organizados en un orden específico, fotografiados y contabilizados). El cariotipo continúa siendo útil hoy en día para las trisomías 18 y 13. A partir de mediados de los noventa, se comenzó a realizar como estudio de rutina el triple/cuádruple *screening* o tamizaje prenatal con suero materno, en el que se analizan los niveles hormonales maternos para evaluar la **probabilidad** de una posible trisomía. Durante el primer y/o segundo trimestre de embarazo, la combinación de análisis de sangre o suero maternos junto con ecografías fetales pueden detectar la posibilidad de la presencia de trisomía 21 o 18. Cuando se sospecha trisomía 13, esto sucede a través de hallazgos en las ecografías y en ocasiones, puede llegar a detectarse por medio de un análisis de sangre del primer trimestre denominado Proteína Plasmática A Asociada al Embarazo (PAPP) [Best, 2006].

El resultado negativo del *screening* no excluye la posibilidad de una trisomía pero significa que **no se ha detectado un riesgo elevado** para una posible trisomía a partir de ese estudio en particular. A menos que existan otros factores de riesgo como la edad materna o un embarazo anterior con una anomalía genética, no se recomienda realizar más estudios.

Un resultado positivo del screening no significa que el feto tenga una trisomía. Pero sí significa que existe una elevada posibilidad que el embarazo se vea afectado con estos problemas y se precisa realizar más estudios. Si el estudio de screening muestra un aumento en el riesgo para una posible trisomía, existen estudios para el diagnóstico de las trisomías 18 y 13 pero estos son invasivos. Estos estudios (estudios citogenéticos) analizan la genética de células obtenidas en el líquido amniótico por medio de una amniocentesis o muestra de vellosidades coriónicas (CVS), o de sangre fetal. Algunos padres eligen no realizarse estas técnicas invasivas debido al 1% de probabilidad que existe de daño fetal y/o debido a creencias personales.

En el 2012, salió al mercado una nueva **prueba prenatal no invasiva (NIPT**, por sus siglas en inglés) que puede detectar la **posibilidad de trisomía** 21, 18 o 13 con la extracción de sangre materna en la décima semana del embarazo. La primera de estas pruebas se publicitaba con un 98% de exactitud y menos de 1% Falsos Positivos (un falso positivo indica la existencia de trisomía cuando no la hay). Después de 5 años de uso, se comprobó que el resultado negativo es casi siempre exacto, pero **un número significativo de NIPT positivos fueron falsos.** Y atribuir 98% de probabilidad para todos los *screening* positivos, sin tener en cuenta la edad materna o el tipo de trisomía, puede ser engañoso.

Un grupo de obstetras y genetistas preocupados por esto desarrolló una herramienta basada en la edad materna, la ocurrencia de cada tipo de trisomía (la trisomía 21 es la más frecuente y la trisomía 13, la menos frecuente), y la sensibilidad de la prueba para determinar de manera más exacta los resultados de la prueba NIPT. A esta herramienta se la denominó calculadora de Valor Predictivo Positivo (PPV, por sus siglas en inglés). Es posible que algunos médicos no conozcan el PPV y por ello, sería apropiado compartir el siguiente enlace de esta calculadora con sus médicos: http://trisomy.org/?page_id=29219

La prueba NIPT analiza fragmentos de ADN libre fetal que circulan en la sangre materna y por ello, puede detectar la posibilidad de una trisomía 21, 18 o 13 con más exactitud que el método tradicional de screening de suero materno. En la actualidad, algunas empresas indican en su literatura que la prueba NIPT es solo de TAMIZAJE y que un resultado positivo necesita ser confirmado por medio de técnicas invasivas. La prueba NIPT tiene beneficios y limitaciones, y el screening y/o técnicas invasivas para confirmar anomalías cromosómicas son **opcionales,** hecho que se explica a los padres en los controles prenatales. Si el screening positivo no se confirma, se brindan cuidados prenatales como a cualquier embarazo sin riesgos. El diagnóstico confirmado de trisomía 18 o 13 puede limitar los cuidados prenatales, el parto, y las opciones postparto para el neonato dependiendo del profesional de la salud y de su opinión acerca de estos síndromes. En ***"Preparándote para la llegada de tu Bebé"*** (Berg et al.,2015) podrá encontrar información para ayudarlo a organizar un plan perinatal con su médico. En los últimos años, se ha visto a padres expectantes que publican en Facebook que han tenido que buscar un obstetra o especialista en medicina materno-fetal que los apoyen con su embarazo.

Otra prueba genética recientemente aprobada que puede detectar trisomías y otras alteraciones genéticas es el **microarray cromosómico (CMA**, por sus

siglas en inglés. Esta prueba se realiza de muestras obtenidas durante la amniocentesis o el estudio de vellosidades coriónicas, o incluso a partir de una muestra de sangre del bebé después de nacido. El CMA analiza cambios submicroscópicos dentro de un cromosoma para encontrar información que no se identifica en un cariotipo típico, y provee más información que la prueba NIPT. Incluye hallazgos de importancia desconocida que pueden crear ansiedad en los padres [Stokowski and Klugman, 2013]. Es necesario el asesoramiento genético. Averigüe sobre la cobertura médica del CMA si considera realizarse esta prueba.

El asesoramiento genético se recomienda para todas las mujeres con embarazos "de alto riesgo". Si se identifica un diagnóstico de trisomía 18 o 13 antes de las 24 semanas de embarazo, el médico conversará sobre la opción de interrumpir el embarazo. Muchas mujeres que deciden continuar con su embarazo mencionan en Facebook qué perturbador es que los profesionales de la salud les pidan continuamente que interrumpan su embarazo.

Quienes continúan con el embarazo suelen ser derivados a los nuevos programas de cuidados paliativos perinatales que ofrecen una guía para elaborar un plan de parto, para decidir qué hacer si el bebé fallece y para elegir diferentes opciones y tomar decisiones para el recién nacido que sobrevive. Estos programas son de asesoramiento, a veces se llevan a cabo vía telefónica y su participación es **opcional.**

El diagnóstico y los padres.

La difícil situación de las familias con bebés con trisomía 18 o 13 es bastante particular. En primera instancia, la familia debe sobrellevar el bajo índice de sobrevidad y luego, la familia debe afrontar la posibilidad de una vida con una discapacidad importante si su bebé sobrevive. Es natural que surjan sentimientos encontrados sobre lo que es mejor para el bebé. En esta etapa es crucial el apoyo constante y la validación de la incertidumbre de la situación para los padres. El médico tiene la oportunidad exclusiva de brindar este apoyo constante. **Es crucial que el médico ayude a los padres a sobrellevar esta paradoja de prepararse tanto para la probabilidad de la muerte como para la posibilidad de la vida. [Carey, 1992]:**

"Nos dieron el diagnóstico de nuestra hija en el cuarto mes de embarazo. Conocíamos el Síndrome de Down, ¿pero qué era esto? Después de oír el diagnóstico, salimos del consultorio destruidos y anestesiados por el pronóstico sombrío." [the SOFT touch, 1990]

"Me sentí desahuciada y perdida. Me sentí dividida entre el temor porque muriera y el horror de que viviera". [The SOFT Times, 2002]

Es vital en el diálogo entre el médico y los padres la información actual y precisa sobre el riesgo de mortalidad y el resultado del desarrollo de bebés y niños con trisomía 18 o 13. Todos los niños lograrán (algunos) progresos en el desarrollo aunque lo hagan lentamente [Carey, 2010]. **En un estudio publicado sobre la calidad de vida de las familias con niños con estos síndromes se**

halló que 97% de los padres describe que su hijo enriquece a la familia [Javier et al., 2012; Carey, 2012].

El diagnóstico y los cuidados.

El diagnóstico precoz en neonatos con sospecha de trisomía 18 o trisomía 13 puede ser útil para tomar decisiones acerca de las intervenciones quirúrgicas y cuidados necesarios [Carey, 2010]. **La medicina reconoce que existe una aumentada satisfacción paciente/padre al tomar decisiones en conjunto con los profesionales de la salud** [Brosco et al. 2017]. Andrews recomienda un enfoque de toma de decisiones en conjunto en cuanto a los cuidados de bebés con trisomía 13 y 18[Andrews et al., 2016]. Una reciente publicación del Journal of American Medical Association (JAMA) defiende los **cuidados centrados en el paciente** luego del diagnóstico de trisomía 18 o 13, basado en el mejor interés de los padres y el niño [Haug et al. 2017]. Sin embargo, a causa de estos síndromes, muchos padres se ven obligados a buscar profesionales de la salud dispuestos a incluirlos en la toma de decisiones durante el período prenatal y/o luego del nacimiento de su hijo [Andrews et al., 2016].

Hoy más que antes, la necesidad por la toma de decisiones comienza con el diagnóstico prenatal y continúa con el nacimiento y durante las épocas de crisis de salud para los niños sobrevivientes con estos síndromes. Recibe un enorme reconocimiento el médico que puede brindar hechos sobre el síndrome con un lenguaje imparcial, aquél que explica los problemas específicos de salud del niño afectado y quien colabora con los padres al tomar decisiones relacionada con los cuidados del niño. En una encuesta online a los padres realizada por Janvier et al (2012), más padres eligieron cuidados paliativos que intervenciones médicas, pero un mayor porcentaje de niños tratados con estas intervenciones vivieron más de un año, en comparación a quienes eligieron cuidados paliativos. Algunos padres eligen cuidados paliativos en el nacimiento, pero cambian de opinión más tarde y piden intervenciones quirúrgicas como la reparación cardíaca. Otros eligen intervenciones desde el nacimiento, según lo que se requiera (asistencia respiratoria, cardíaca, alimentación, hidratación, incluso cirugías), para darle a su hijo todas las posibilidades que tenga de sobrevivir. En ocasiones, algunos han tomado la decisión de discontinuar las intervenciones brindadas:

"Algo positivo que recuerdo que me dijeron cuando Joseph nació fue «no temas amar a este bebé»". Consejo del pediatra que atendió a Joe toda su vida (casi 22 años) y quien habló en su funeral. M.S., Joseph, trisomía 18.

"Conor nació en un enorme hospital escuela en 1986 y recibimos el diagnóstico tres días después de su nacimiento. Parecía que se había hecho más antes que después del diagnóstico de trisomía 18. Fue dado de alta con seis días de vida para que muriera en casa y vivió menos de un día. Él permanece presente en nuestras vidas." P.H., Conor, trisomía 18.

Hay hospitales con **políticas de futilidad** para proteger a sus médicos de la obligación de brindar cuidados considerados fútiles; un juicio de valor relacionado con los beneficios y costos cuando se aplica al tratamiento de

patologías con muy baja estadística de supervivencia o cuando se considera totalmente letal. Es apropiado pedir explicaciones sobre la política de futilidad de un hospital y transmitir a los profesionales de la salud que las trisomías 18 y 13 no son totalmente letales y que un número de estudios médicos sobre trisomía 18 y 13 indican **resultados y sobrevida mejorados luego de recibir intervenciones médicas (respiratoria, cardíaca y de nutrición) en el período temprano neonatal y más adelante, según lo requerido para su viabilidad** [Meyer et al., 2015; Kosho & Carey, 2016]

En la actualidad, se están realizando cirugías como la reparación cardíaca que no estaban disponibles hace treinta años. Encontrar un cirujano dispuesto a realizar una reparación cardíaca es difícil en muchos lugares pero se está haciendo cada vez más disponible. En la página 61 encontrará una lista de los últimos diez años de los hospitales que ofrecen reparaciones cardíacas.

Algunos padres expresan haber tenido que asistir al **Comité Hospitalario de Ética** para obtener la aprobación de la cirugía cardíaca reparadora para su hijo. Los comités de ética están formados por un especialista en bioética, médicos, religiosos y otros profesionales de la salud relevantes. El consenso a favor o en contra de un procedimiento es responsabilidad compartida del comité y el médico que presenta el caso. Los padres también deben formar parte de esta reunión. **Es necesario y apropiado que los padres puedan dar su opinión ya que sus deseos son importantes para la toma de decisiones:**

"Queríamos que ella tuviera todas las opciones posibles. Nos reunimos con el comité de ética. Aceptaron realizar la cirugía cardíaca." [The SOFT Times, 2003]

"Preguntamos si el anestesista querría sostener a Aaron, y Aaron se convirtió en un ser humano con un nombre que respondía a las caricias, los mimos y el amor. Entonces accedió a asistir en la cirugía." [The SOFT Times, 2006]

A causa del bajo porcentaje de bebés que sobreviven pasado el año de vida, hay pocos médicos con experiencia en los cuidados a largo plazo de los niños con trisomía 18 [VanDyke, 1990]. Carey estima que hay **aproximadamente 250 personas viviendo con trisomía 18 y 13 mayores al año de edad en E.E.U.U** (información provista personalmente en 2014). La mayoría de los médicos no espera que estos bebés sobrevivan, expectativa que puede guiar el enfoque elegido a la hora de los cuidados a brindar. **El médico que trata cada problema de salud a medida que van apareciendo**, asesorando sobre intervenciones para promover el bienestar y el potencial del desarrollo, ayuda a preparar al niño y a sus padres para la posibilidad de su sobrevida.

"Maggie era como un prisma: absorbía todo el amor que compartía su familia y lo aumentaba convirtiéndolo en arcoíris." J.Z, trisomía 18.

Joanna

14/10/74-4/2/13

Trisomía 18

Joanna vivió 38 años, 3 meses y 20 días. Es **una** de las personas miembro de SOFT que más tiempo sobrevivió con trisomía 18.

Erin

22/2/78-19/3/13

Trisomía 13

Erin vivió 35 años y 25 días. Fue la persona miembro de SOFT con trisomía 13 que más años vivió.

Donald, "Donnie"

10/9/92-21/6/15

Trisomía 18

Donnie vivió 22 años, 9 meses y 11 días. Fue el varón miembro de SOFT que más vivió con trisomía 18.

"Las mujeres nacidas vivas con trisomía 18 muestran una mejor supervivencia que los varones", (Cereda y Carey, 2012).

Anomalías congénitas

La trisomía 18 (Síndrome de Edwards) es el segundo síndrome autosómico más común y la trisomía 13 (Síndrome de Patau) es el tercer síndrome autosómico más común, siendo la trisomía 21, el Síndrome de Down, el más común de los tres síndromes. [Carey,1992].

El término **autosómico** define a cualquiera de los cromosomas que no sea sexual. Los cromosomas autosómicos están numerados desde el de mayor tamaño, que es el cromosoma número 1, hasta el de menor tamaño, que es el número 22. Cualquier célula humana normal contiene 46 cromosomas dispuestos en **22 pares** de autosomas más dos cromosomas X para el sexo femenino o un cromosoma X y otro Y para el sexo masculino [Stenson et al., 1993].

Estamos frente a una **trisomía** cuando existen tres copias de un cromosoma. Cuando hay tres copias de cualquiera de los cromosomas, en vez de dos copias, el número total de cromosomas es 47 en cada célula. En el caso de las trisomías 18 y 13, **este cromosoma extra se expresa con malformaciones congénitas, retrasos serios en el desarrollo motor y cognitivo y una alta incidencia en la mortalidad.** En la página 7 de las guías SOFT para las familias encontrará información más detallada sobre los cromosomas.

El término **síndrome** define a un grupo de signos y síntomas. El hallazgo de diferentes anormalidades en las ecografías fetales o en el neonato alertan a los médicos acerca de la posibilidad de una anomalía cromosómica. Realizando ciertos exámenes, el médico puede sospechar el tipo de trisomía en cuestión, pero un diagnóstico requiere confirmación. En la página 9, se describe el diagnóstico.

Existen diferentes patrones de malformaciones tanto en la trisomía 18 como en la 13. Dentro de estos patrones, se diferencian las características faciales, el tipo de malformación cardíaca y la potencial presencia de holoprosencefalia en quienes presentan trisomía 13 [Carey,2010].

Quienes presentan trastornos relacionados como una trisomía parcial o un mosaico también pueden sufrir anomalías congénitas. Su pronóstico varía dependiendo de cuánto comprometa la salud del paciente, pero es más optimista que el pronóstico de quienes viven con una trisomía completa y, en general, su desarrollo cognitivo y motor es mejor.

Las malformaciones cardíacas ocurren en alrededor de **90% de quienes presentan trisomía 18,** siendo el defecto más común la comunicación interventricular (CIV) con enfermedad plurivalvular, que es un engrosamiento de las válvulas cardíacas. Alrededor del 10% de los pacientes con trisomía 18 y malformaciones cardíacas, poseen además otra malformación cardíaca más complicada [Carey,2010].

Las malformaciones cardíacas en pacientes con **trisomía 13 ocurren en un 80%**, siendo el defecto más común las lesiones de comunicación entre cavidades cardíacas como la comunicación interauricular (CIA) y la

comunicación interventricular (CIV). **La mayoría de las malformaciones cardíacas en ambos síndromes no suelen ser las que provocan la muerte del neonato pero en ocasiones, pueden ocurrir defectos más serios** [Carey,2010].

Muchas anomalías no afectan la salud del neonato, lo que hace opcional su tratamiento. Sin embargo, algunas ponen en riesgo la viabilidad del niño y es preciso tomar decisiones inmediatas. **Para los padres, siempre existe una lucha dentro de ellos mismos, y a veces, entre ellos y el médico para decidir el enfoque a seguir con respecto a los cuidados de la salud del bebé para procurar lo mejor para él. Puede ser útil una segunda opinión.**

Existen estudios que advierten anomalías que afectan cada órgano del cuerpo de pacientes con trisomía 18 y 13, con superposición de alteraciones entre ambos síndromes. **Sin embargo, ambos síndromes poseen patrones de malformación identificables** [Carey, 2010]. Un neonato puede nacer con muchas anomalías y sin embargo, otro neonato con el mismo síndrome puede presentar solo algunas de ellas. A modo de ilustración, refiérase a las Tablas 1 y 2.

Tabla 1 Frecuencia de Anomalías Seleccionadas en la Trisomía 18

Mayor ocurrencia **(> 50%)**

Defectos Cardíacos (CIV, enfermedad cardíaca plurivalvular)
Manos trisómicas (en puño) con el dedo índice sobre el dedo mayor, y el meñique sobre el anular.
Hernias (inguinal, umbilical etc.)
Contracturas articulares (incluído el pie en mecedora)
Crestas papilares de arco bajo (huellas dactilares con líneas poco desarrolladas)
Prominencia occipital del dorso de la cabeza
Dedo gordo del pie acortado (a veces, en dorsiflexión)
Esternón acortado (hueso medio de la caja torácica)
Boca y mandíbula pequeñas

Menor ocurrencia **(10 – 50%)**

Desarrollo defectuoso o ausencia de dedos pulgares
Labio leporino, paladar hendido o ambos
Desviación de la mano en el hueso cubital o radial (huesos de antebrazo)
Equinovaro(una forma de pie en mecedora)
Anomalías renales
Onfalocele (hernia umbilical)
Ptosis (caída de los párpados)
Escoliosis (desviación de la columna vertebral, visto principalmente en niños mayores)

Baja ocurrencia **(<10%)**

Hernia diafragmática

Dislocación de cadera
Hidrocefalia (exceso de fluido cerebral)
Mielomenigocele (una forma de espina bifida)
Alteraciones oculares (en lo ojos)
Aplasia radial (ausencia de un hueso que forma parte del antebrazo)
_____ [adaptado de Jones 2013; Cereda y Carey, 2012]

Tabla 2 Frecuencia de Anomalías Seleccionadas en la Trisomía 13

Mayor ocurrencia **(> 50%)**
Anomalías cerebrales, en especial **holoprosencefalia** (el lóbulo frontal del cerebro no se divide adecuadamente)
Malformaciones cardíacas, CIA, CIV, PCA (ductus arterioso persistente)
Hemangioma capilar (marca de nacimiento formada por pequeños vasos sanguíneos cerca de la superficie cutánea).
Labio leporino, paladar hendido o ambos
Dextrocardia (corazón en la mitad derecha del tórax)
Hernias (inguinal o umbilical)
Microcefalia (cabeza moderadamente pequeña, frente prominente)
Anormalías oculares (como ojos pequeños o ausentes)
Polidactilia (dedo extra junto al meñique o junto al pequeño dedo del pie)
Prominencia posterior de los talones
Defectos del cuero cabelludo

Menor ocurrencia **(< 50%)**
Riñones poliquísticos u otras malformaciones renales.
Mielomeningocele (una forma de espina bífida)
Onfalocele (defecto de la pared abdominal que produce protrusión de los órganos abdominales por el orificio umbilical)
Aplasia radial (ausencia de un hueso que forma parte de la muñeca)
___ __[adaptado de Jones, 2013]

La frecuencia de las trisomías 18 y 13 es similar en todas las culturas y naciones. El número de embarazos afectados en ambos síndromes es mayor que el número de nacidos vivos, debido a muertes intrauterinas e interrupciones del embarazo. **Se estima que un 90% de los embarazos son interrumpidos en Europa y un 75%, en E.E.U.U.** Un estudio realizado en Utah en el año 1994 indicó que 1 de cada 6000 nacimientos será diagnosticado con trisomía 18 [Root and Carey, 1994]. Con el aumento en el uso de métodos de diagnóstico prenatal y el promedio de edad materna, existen estudios recientes que indican que la frecuencia **general** de trisomía 18 se ha incrementado en 1 cada 2500, mientras que **el número de nacimientos vivos ha disminuido** en 1 cada 7000. Según datos actualizados durante el período 2004-2009 y obtenidos del Reino Unido, los nacimientos vivos con trisomía 18 son 1 cada 10.000 [Carey, 2010].

Annie

25/5/05-12/8/05

Trisomía 13

Barb Farlow, uno de los padres fundadores de la **Internacional Trisomy 13/18 Alliance, ITA** (Alianza Internacional para las Trisomías 13/18), es la madre de Annie.

La mamá de Annie es coautora de:

- ***The Experience of Families with Children with Trisomy 13 and 18 in Social Networks*** (La experiencia de familias con niños diagnosticados con trisomía 13 y 18 en las redes sociales). Janvier A., Farlow B., Wilfond B., 2012. Academia de Pediatría.

-***Preparing for the arrival of your baby*** (Preparándose para la llegada del bebé), escrito por Berg S., Farlow B., Robbins J., Bruns D. (publicación en *e-book* de la ITA para futuros padres.

Logros en el desarrollo

En estudios de casos individuales realizados en el perído de 1970-80s se puede encontrar información acerca del desarrollo de niños mayores con trisomía 18 o trisomía 13; pero después del primer encuentro anual de SOFT en 1987, surgió la oportunidad de estudiar un grupo de niños con estos síndromes. Baty et al advirtieron que el primer trabajo en la literatura pediátrica donde se tratan los desafíos que enfrentan los padres de niños con trisomía 18 utilizaron el grupo de apoyo de SOFT para la identificación de los casos. **Este estudio guío a los médicos para abordar los cuidados a largo plazo de niños con trisomía 18 del mismo modo que lo harían con cualquier otro niño con discapacidad [Van Dyke and Allen, 1990; Carey, 2010].**

Una publicación realizada en 1994 por Baty et al.incluyó a padres de SOFT quienes completaron un cuestionario acerca del desarrollo psicomotor de sus hijos con trisomía 18 o 13. Se obtuvieron también las historias clínicas de la mayoría de estos niños para realizar este estudio con el permiso de sus padres. Las actividades más frecuentes informadas para ambos síndromes se detallan a continuación y muestran la evolución en la adquisición de habilidades según la edad:

Primer año: balbucear, rodar, sonreír ante estímulo, buscar y reconocer a adultos cercanos.
Dos y tres años: sentarse con apoyo, idea de permanencia de objeto, imitar, jugar a juegos de bebé, sentarse independientemente y reconocer palabras.
Cuatro a seis años: gateo reptante, juego independiente, seguimiento de órdenes simples, ayudar con tareas de higiene, pararse, comprender causa y efecto, uso de señas.
Niños mayores: identificar objetos comunes, utilizar un caminador, gatear, comprender palabras y frases. En el caso de trisomía 13, también se informó la capacidad e caminar y algunas habilidades en el control de esfínteres.

[Baty et al., 1994]

Los logros en el desarrollo informados para ambos síndromes fueron tabulados por Baty et al. (Ver Logros en el Desarrollo en Trisomía 18 y Trisomía 13, Tabla 4). En los boletines informativos de SOFT, algunos padres de niños con trisomía 18 advierten exitosas habilidades en el control de esfínteres que se realizan con ayuda. Dos niños con trisomía 13 utilizan/utilizaron frases de una sola palabra, al igual que informaron los padres que colaboraron a la realización de este manual.

También es ha visto en las conferencias de SOFT un niño con trisomía 18 que puede pararse de manera independiente. Aunque los individuos con trisomía 18 o 13 claramente se encontraban en el grupo de discapacidad en el desarrollo severa a profunda, sí pudieron desarrollar habilidades de la niñez y nunca cesaron de aprender [Baty et al., 1994]. Los niños con trisomía 18 y 13 sí progresan aunque exista una importante discapacidad y no es apropiado utilizar el término "vegetal" como suele pasar ante las decisiones a tomar en situaciones de casos en terapia intensiva [Carey, 2012]. Baty informó que los niños mayores con trisomía 18 poseen un nivel de desarrollo de un bebé de entre 6 y 7 meses de edad; y en el caso de la trisomía 13, el desarrollo se equipara al de un bebé de 13 meses. [Carey, 2010]

"¡La tenacidad de Joey eliminó toda duda que hayamos tenido sobre él! ¡Se sentaba, gateaba y caminaba! ¡Aprendió a decir papá, mamá, vamos y usaba esas palabras adecuadamente!" P.F, trisomía 13.

"Stacy comprende mucho más de lo que puede comunicarnos." B.V, Stacy, trisomía 18.

Pamela y Michael Healey tuvieron un hijo, Conor (2/4/86-9/4/86) , que nació con trisomía 18. Un estudio publicado en el 2001-2002 por Pamela J. Healey, PhD, incluyó a padres de SOFT que completaron cuestionarios y entrevistas sobre el comportamiento social, motor, comunicacional y adaptativo de sus hijos. Ver página 20, Tabla 3.

El desarrollo continúa a lo largo de la vida de cada síndromes con alguna pérdida de las habilidades, en particular la motora, que está relacionada con la edad o limitaciones de ciertas enfermedades [Healey, 2003]. Quienes presentan enfermedades progresivas, eventualmente tendrán más dificultades con sus capacidades, y la hospitalización y/o las cirugías pueden traducirse en retrasos con largos períodos para recobrar esas habilidades perdidas, si pueden

recobrarse. **La brecha entre los niños con trisomías y sus pares sin trisomías se hace más extensa a medida que crecen, por lo que los cocientes de desarrollo decrecen, pero la adquisición de habilidades continúa** [Healey, 2003]. Baty et al. advirtieron que este descenso en la curva de desarrollo para quienes presentan una trisomía con respecto al niño promedio **no representa una pérdida de habilidades**, sino una mayor distancia con respecto a la curva normal. En una encuesta online de padres que pertenecen a grupos de apoyo para trisomía 18 y 13, se describió una significativa discapacidad para los niños sobrevivientes, pero también informa que estos niños sí aprenden y progresan a su propio ritmo [Janvier et al. 2012].

Tabla 3

Estudio del desarrollo y habilidades en las Trisomías 18 y 13.

Niños estudiados
37 niños con trisomía 18 completa, rango etario desde 18 meses a 21 años de vida.
12 niños con trisomía 13 completa, rango etario desde 13 meses a 24 años de vida.

El **desarrollo global** de quienes presentan trisomía 18 se encontró por debajo de los 18 meses, mientras que ese desarrollo fue de unos meses mayor en quienes presentan trisomía 13.

El **desarrollo social** fue el área de **mayor fortaleza** para ambas trisomías. La mayoría de los niños con trisomía 18 demostraron un desarrollo social similar al rango etario de 7 a 24 meses encontrado en bebés sin trisomía, con algunos casos de menor desarrollo social. En el caso de la trisomía 13, se halló un desarrollo similar al rango de 7 a 24 meses de edad y más niños con trisomía 13 alcanzaron el nivel de desarrollo de 2 años de edad comparados con la trisomía 18.

En el caso de las **habilidades comunicacionales**, se encontró en ambos síndromes un funcionamiento del 50% similar a los de un niño de 6-12 meses de edad. Algunos niños con trisomía 13 y unos pocos con trisomía 18 se encontraron dentro del nivel 12-18 meses de edad. Casi un tercio de niños con trisomía 18 pero menos de un 10% de los niños con trisomía 13 demostraron un nivel comunicacional de menos de 7 meses de vida.

En cuanto a las **habilidades motoras**, un 50% de los niños con trisomía 18 mostraron un funcionamiento de 7 meses de edad con 90% en la escala de 12 meses o menos. Los niños con trisomía 13 demostraron ser un poco más fuertes, con 75% dentro del rango de 12 meses o menos.

El porcentaje encontrado para las **habilidades de tareas diarias** fue de casi 20% en el caso de niños con trisomía 18 con habilidades similares a más de 12 meses de vida. En la trisomía 13, un tercio demostró habilidades mayores a los 12 meses de vida.

Desarrollo Social de niños con Trisomía 18 y Trisomía 13 en el Contexto de Familia y Comunidad (Healey PJ, 2003).

Healey también realizó una encuesta en la que estudió a 20 niños con **trisomía 18 o 13 parcial o con mosaico,** dentro de un rango etario de 25 meses a 17 años de edad, y advirtió un mejor funcionamiento que el encontrado en las trisomías completas. Sin embargo, algunos mostraron un nivel de funcionamiento acorde con las mencionadas trisomías completas. Dentro del grupo de niños con trastornos relacionados, 20% presentó habilidades sociales de al menos 36 meses de edad, con casos mayores a los 48 meses. Más del 50%

presentaron habilidades comunicacionales de al menos 12 meses de vida, con algunos casos de más de 36 meses (Healey, 2003).

La terapia física, ocupacional, del habla y visual están disponibles para aquellos niños que reúnen los criterios de **programas de intervención temprana** o de **educación especial** en las escuelas públicas [N.d.T: disponibilidad en Estados Unidos de América]. Los niños con trisomía 13 que presentan alteraciones tanto visuales como auditivas pueden llegar a precisar un programa más integral. Los padres que brindan a sus hijos terapias extra en una clínica necesitarán la derivación del pediatra y deberán confirmar en la clínica cómo se les reintegrarán los servicios.

Disponibles en inglés y en español, los ***Manuales para las Familias sobre Trisomía 18 y Trisomía 13*** de SOFT brindan información acerca de la intervención temprana y la educación escolar pública. Los padres pueden contactar al departamento de educación más cercano a su localidad para obtener información detallada acerca de la inscripción y localización de la escuela adonde asistirá su hijo. No todas las instituciones educativas proveen programas de educación especial, pero el derecho público exige su disponibilidad dentro del distrito educativo, y debe brindarse transporte escolar. Los padres pueden coordinar una visita a la escuela para conocer el aula, los docentes y otras personas que vayan a interactuar con el niño. La mayoría de las familias tienen sentimientos encontrados para enviar a su hijo a la escuela.

La incertidumbre de la sobrevida complica la decisión de los padres para inscribir a sus hijos en un programa de intervención temprana. No obstante, la mayoría advertirá que la participación en estos servicios beneficia tanto al niño como a los padres. Los padres que participan de estos programas en general se contienen unos a otros y comparten información útil.

Se recomienda una derivación médica para la intervención temprana en el cuidado continuo de neonatos y niños con trisomía 18 y 13 (Carey, 2010). Con la guía recibida en estos programas, el tiempo y el amor brindados, estos niños desarrollan su propia personalidad, aprenden a responder de manera positiva a sus cuidadores, aprenden a indicar preferencias de juguetes y, de a poco, adquieren habilidades que les permite alcanzar algunos logros madurativos.

"Nunca pensamos que algún día enviaríamos a Joseph al colegio. Después de haber pasado cinco años tan apegados a él, nos resultó difícil soltarlo al principio. Pero a él le encanta la escuela y yo tengo más libertad." MS, Joseph, trisomía 18.

"Le pedimos a la escuela que enviara un docente a nuestra casa después de haber pasado un largo tiempo hospitalizada. Ella debería haber comenzado el secundario cuando se recuperó, pero decidimos que era mejor continuar con un docente y un terapeuta que vinieran a casa, y la escuela accedió." A.B, Megan, Trisomía 18.

Lunah

3/12/15

Trisomía 18

Morghan

14/9/96

Trisomía 18

"Morghan comenzó a usar un andador alrededor de los 7 años para poder trasladarse en la escuela. Sin embargo, ella ya caminaba tomada de la mano alrededor de los 4 años y aún la tomamos de la mano para caminar en casa", M.K., 2007.

A Morghan se le realizó un procedimiento de reparación de una CIV (comunicación interventricular) cuando tenía 8 semanas de vida y pesando 6 libras, 8 onzas (casi 3 kilos).

Tabla 4

Logros madurativos en las trisomías 18 y 13

Trisomía 18	Mes promedio	(SE)Error estándar	Rango	N	Rango N.
Sonríe como respuesta	4.7	(0.5)	0.5-24	54	0-2
Cabeza erguida	9.0	(1.5)	0.3-36	33	0-2.5
Observa rostro o juguete	4.4	(0.6)	0.2-24	57	0-1
Alcanza un juguete	9.6	(1.2)	2.5-36	38	3-5
Se ríe/ sonríe	13.0	(3.1)	2.3-96	36	1.5-3.3
Se sienta con ayuda	20.4	(2.9)	3.5-60	25	1.6-4.3
Se sienta solo	38.5	(6.3)	7.5-72	12	4.8-7.8
Pronuncia sonidos constantes	23.0	(6.2)	8.0-52	8	5.6-10
Rueda	30.5	(16.5)	0.2-540	32	2.2-4.7
Primer diente	11.5	(0.7)	4.0-20	30	4.0-17
Balanceo de manos y rodillas	53.7	(18.1)	12-204	10	-
Camina con caminador	39.5	(7.4)	24-60	5	-
Deambulan tomados de los muebles	72			1	7.4-12.7
Camina solo				0	11.2-14.4
Usa señas	61.5	(9.9)	36-84	4	-
Número de señas	2	(0.4)	1-3	4	
Número de palabras	3.4	(0.7)	1-5	5	

Trisomía 13	Mes Promedio	(SE) Error estándar	Rango	N	Rango N.
Sonríe como respuesta	5.5	(1.3)	0.5-1.5	12	0-2.0
Cabeza erguida	9.5	(2.4)	0.7-24	10	0-2.5
Observa rostro o juguete	8.4	(3.3)	0.9-40	12	0-1.0
Alcanza un juguete	14.2	(2.3)	4.5-30	10	3.0-5.0
Se ríe/ sonríe	10.4	(2.0)	4-20	9	1.5-3.3
Se sienta con ayuda	22.4	(3.1)	15-36	7	1.6-4.3
Se sienta solo	31.0	(5.7)	23-42	3	4.8-7.8
Pronuncia sonidos constantes	19.4	(7.6)	11.8-27	2	5.6-10
Rueda	11.2	(1.9)	4-24	10	2.2-4.7
Primer diente	10.0	(1.3)	4-18	10	4.0-17
Balanceo de manos y rodillas	41.5	(6.5)	35-48	2	-
Camina con caminador	32.5	(12.1)	9-58	4	-
Deambulan tomados de los muebles	56.5	(15.5)	41-72	2	7.4-12.7
Camina solo	112			1	11.2-14.4
Usa señas	72			1	-
Número de señas	6			1	
Número de palabras				0	

Fuente: Baty BJ, Jorde LB, Blackburn BL, Carey JC (1994) Historia Natural de la trisomía 18 y 13. II. Desarrollo Psicomotor. Am J Med Genet 49:190 c 1994 Wiley-Liss, Inc. Reimpreso con autorización de John Wiley & Sons, Inc.

Tabla 5

Enfermedades típicas y otros problemas de salud.

Prevalencia de Enfermedades Típicas y otros Problemas de Salud en la Trisomía 18 y en la Trisomía 13.

De mayor incidencia

Apnea	Fotofobia (T18)
Cardiopatías congénitas	Neumonía
Constipación	Hipertensión pulmonar
Otitis	Escoliosis
Hipertensión arterial (T13)	Convulsiones
Dificultad para alimentarse	Sinusitis
Reflujo gastroesofágico	Infecciones del tracto urinario

De menor incidencia

Cataratas en niños con trisomía 13
Glaucoma en niños con trisomía 13
Tumor de Wilms (cáncer de riñón) en niños con trisomía 18
Otras anomalías

De baja incidencia

Hepatoblastoma (tumor hepático) en niños con trisomía 18

[fuente: Registro SOFT, boletines informativos *the SOFT touch* y *The SOFT times*, 1988-2014]

Problemas del Sistema Nervioso Central y Anomalías en el Tono Muscular.

Las anomalías cerebrales y la disfunción en el sistema nervioso central contribuyen a problemas de salud típicos de las trisomías 18 y 13: la apnea, las convulsiones y los problemas del tono muscular.

Apnea Central

Las tres principales categorías de apnea son la apnea central, la obstructiva (ver página 63) **o la forma mixta: una combinación de apnea central y obstructiva.** La Academia Estadounidense de Pediatras define la apnea del sueño del neonato como "un episodio inexplicable de cese de la respiración por 20 segundos o más; o una pausa más corta en la respiración asociada con bradicardia, cianosis, palidez y/o marcada hipotonía".

La prematurez es la causa más común de apnea central del neonato pero es importante considerar otras causas. Se sugiere que la **apnea**

central, sola o combinada con otros problemas de salud, en la que se presentan pausas en la respiración debidas a una disfunción en el centro respiratorio del sistema nervioso central, es la causa más común de muerte en menores de un año de edad con trisomía 18 o trisomía 13 [Root and Carey, 1994; Embleton et al., 1996; Wyllie et al., 1994; Carey, 2010].

Algunos padres publican en las redes sociales que el **tratamiento con cafeína** fue útil para la apnea central. Otros dicen que no hizo efecto. El doctor Carey ha observado a algunos neonatos con apnea central que han recibido tratamiento con cafeína sin beneficios definidos. *"El tratamiento de la apnea central con cafeína es una opción sobre la que los padres pueden consultar a sus médicos"* (Carey, 2012, información provista personalmente).

Los médicos deben tener en cuenta las apneas epilépticas cuando tratan apneas en neonatos con trisomía 18 (Fukasawa et al, 2015). En el boletín informativo SOFT Times publicado en septiembre de 2016 , el doctor Steven Cantrell enumera los **disparadores visuales** mencionados por pacientes adultos con epilepsia fotosensitiva que causa **convulsiones o apnea ocasional.**

Sugiere que los mismos disparadores pueden afectar a niños con trisomía 18 o trisomía 13 y aconseja que estos niños utilicen lentes de protección cuando están cerca de una computadora, de un televisor, de los celulares y otras pantallas LED, ya que estos serían factores de riesgo para estos niños (ver página 42).

Convulsiones

Las convulsiones son un problema funcional del sistema nervioso que ocurre en alrededor del 25% al 50% de bebés y niños con trisomía 18 o trisomía 13 (Carey,2010). La epilepsia fotosensitiva (PSE, por sus siglas en inglés) es común en las trisomías 18 y 13 (Cantrell, boletín SOFT Times, 2016). En www.trisomy.org encontrará información al respecto abriendo *Publications> Newsletter Library >September 2016, page 35*.

Es posible que una pequeña cantidad de contenido estomacal pueda regurgitarse o vomitarse durante un episodio convulsivo, lo que obstruye de manera temporal las vías aéreas o puede producirse aspiración broncopulmonar. Los padres deben informarle al médico si su hijo está experimentando movimientos inusuales repetitivos, temblor, mirada en blanco, pestañeo de ojos, ojos o cabeza girados hacia un lado, o cualquier otro comportamiento preocupante, ya que la observación de los padres y el examen del niño, ayudan a determinar si su hijo está experimentando convulsiones. Si es apropiado, el médico del niño puede realizar una **derivación a un neurólogo pediatra.** Se realizan estudios a través de un electroencefalograma (EEG) que mide la actividad eléctrica cerebral utilizando sensores que se colocan en el cuero cabelludo durante un estudio del sueño nocturno. Existe una variedad de fármacos para tratar las convulsiones, y el neurólogo necesitará de las observaciones de los padres para determinar si la medicación es efectiva o si existen problemas con los efectos adversos.

Las convulsiones tienden a ser más complicadas en los niños con trisomía 13, posiblemente relacionadas con la presencia de una anomalía estructural del cerebro denominada **holoprosencefalia.** La holoprosencefalia es la falla en el desarrollo embrionario del lóbulo frontal del cerebro, lo que se traduce en la ausencia de su división en los dos hemisferios cerebrales. **Las malformaciones causadas por la holoprosencefalia pueden ser leves a severas y comúnmente se hallan presentes en alguna medida en alrededor de 60-70% de los neonatos con trisomía 13** (Carey,2005). Las neuroimágenes pueden determinar la presencia de la holoprosencefalia y es importante para predecir el pronóstico en la trisomía 13. Aunque se sabe que los niños con trisomía 13 pero *sin* holoprosencefalia poseen apnea central, quienes sobreviven al primer año de vida, *no* poseen holoprosencefalia semilobar (los hemisferios cerebrales están parcialmente divididos) o alobar (no existen los hemisferios cerebrales) [Reynolds et al., 1991; Morelli et al., 2000; Carey, 2010], lo que sugiere que la presencia de la holoprosencefalia es un factor de riesgo para la supervivencia de los niños con trisomía 13.

Anomalías en el Tono Muscular

Se denomina hipertonía a un anormalmente elevado tono muscular. La hipotonía es un tono muscular anormalmente bajo. Los hallazgos funcionales o secundarios tanto en la trisomía 18 como en la trisomía 13 muestran hipotonía en el neonato e hipertonía más tarde en la niñez. Los niños mayores con trisomía 18 suelen presentar una mezcla, con bajo tono muscular del tronco y brazos, y piernas que aumentan de tono eventualmente (Carey,2010).

Los problemas del sistema nervioso central y las anomalías en el tono muscular afectan el desarrollo de habilidades motoras. Relacionado con esto, los niños con trisomía 18 o 13 pueden desarrollar problemas de salud crónicos como la **escoliosis** (curvatura de la columna), dislocación de cadera y rigidez de tendones (contracturas).

El desarrollo de **estrabismo** (desvío de ojo/s lateral o medialmente) puede ser el resultado de diferencias en el tono ocular de cada ojo.

El **nistagmus** (movimientos oculares involuntarios) puede ser de origen neurológico (información provista personalmente por el doctor Steven Cantrell, 2011).

Si es adecuado, el médico puede realizar una derivación con un **traumatólogo especialista en niños** para tratar los problemas osteoartromusculares, y con un **oftalmólogo** para los trastornos visuales. Los padres suelen comentar que sus hijos utilizan una faja ortopédica para evitar o ralentizar la escoliosis, prótesis plantares o mallas de sujeción para el síndrome de estrés tibial o periostitis (*shin splints*), y parches oculares o lentes para fortalecer los músculos oculares según lo prescriban los especialistas para cada caso particular. Los padres informan también sobre los beneficios de las terapias física, ocupacional, del habla y de la visión, y la musicoterapia para sus hijos.

Problemas de alimentación

En general, los bebés con trisomía 18 o trisomía 13 nacen con problemas de alimentación que requieren paciencia y constancia de parte de los padres, y ayuda de parte de los cuidadores de la salud. Algunos neonatos están muy delicados de salud o son muy prematuros, por lo que se alimentan temporalmente vía intravenosa (IV) hasta que toleren los alimentos.

Tanto los neonatos como los niños necesitan consumir suficientes calorías para generar energía, para su confort y crecimiento, además de precisar suficientes fluidos para obtener una adecuada hidratación. Los bebés suelen alimentarse por succión, pero los neonatos con trisomía 18 o trisomía 13 suelen tener dificultades para succionar por su debilidad muscular, por lo que se cansan rápidamente a causa del esfuerzo realizado al ser amamantados o alimentados con biberón. Algunos padres informaron que sus bebés ni siquiera tenían la capacidad de succionar. Estos bebés presentan el riesgo de broncoaspirarse con la leche o alimentos recibidos. La broncoaspiración sucede cuando se inhala o se filtra una pequeña cantidad de líquido desde el esófago hacia la tráquea y los pulmones, lo que podría provocar neumonía por aspiración (ver página 32).

La pobre coordinación de los músculos que se utilizan para respirar, succionar y tragar es un problema común para estos bebés, lo que causa una inadecuada ingestión, ahogo y a veces, vómitos. Estos problemas dificultan y hacen más larga la tarea de alimentar a un bebé con suficiente fórmula para una correcta alimentación e hidratación. Los problemas en la alimentación suelen continuar en bebés mayores y en niños. Si es adecuado, se puede realizar una derivación a un centro especializado en disfagia (dificultad para tragar) [N.d.T: otorrinolaringólogos], o un especialista en alimentación [N.d.T: fonoaudiólogo] para buscar asesoramiento sobre ejercicios orales, técnicas de alimentación y dispositivos de adaptación que ayuden en la alimentación. También puede realizarse una derivación con un **pediatra gastroenterólogo** para realizar algunos exámenes del sistema digestivo. **Quizás sea necesario realizar una radiografía por contraste para confirmar que el bebé puede proteger sus vías aéreas de la broncoaspiración.**

La mayoría de los neonatos/bebés con trisomía 18 o trisomía 13 reciben alimentación en bolo por sonda **nasogástrica** (NG) que se inserta a través de la nariz; o por sonda **orogástrica** (OG) que se inserta a través de la boca, ambas llegan al estómago a través del esófago. Eventualmente, muchos padres optan por la gastrostomía permanente (sonda G). Ver página 30.

El registro de cirugías de SOFT indica que la **cirugía más frecuente** para los bebés y niños con trisomía 18 o trisomía 13 es la colocación- desde el abdomen al estómago- de una sonda permanente de gastrostomía (sonda G). Algunos padres informaron colocar un chupete en la boca de sus bebés para la estimulación oral cada vez que realizaban la alimentación en bolo de sus bebés. Con el tiempo, algunos bebés aprendieron a tomar el biberón.

Amamantar es más difícil que alimentarse del biberón para todos los bebés. Para amamantar, se necesitará la ayuda de una puericultura. La mayoría de las

veces, los bebés con trisomía 18 o trisomía 13 no pueden aprender a alimentarse por biberón o con el amamantamiento:

"Todavía no la habían diagnosticado y le dieron el alta con 7 días de vida. Nos llevó dos semanas enseñarle a prenderse y succionar. El primer año solo la alimenté amamantándola y subió 4 kilos y medio." A.B, Megan, trisomía 18.

"La enfermera y yo trabajamos en su succión y le colocábamos un chupete en la boca cuando la alimentábamos. Finalmente comenzó a tomar del biberón." (The SOFT Times, 2001).

Hendiduras orofaciales

Las hendiduras orofaciales se presentan en el 10% de los neonatos con trisomía 18 y en el 60%-80% de los neonatos con trisomía 13 (Jones,2013). El labio leporino puede provocar que no se cierre el área de la boca necesaria para una efectiva succión. El paladar hendido puede ocasionar el pasaje de alimentos a las cavidades nasales a través el techo de la boca. Estos bebés suelen requerir tetinas especiales y asesoramiento específico del personal de neonatología o de un especialista en alimentación oral.

El biberón Haberman ha sido mencionado como una ayuda para el aprendizaje de la alimentación por biberón según los padres de niños que nacieron con paladar hendido. Este producto ha cambiado de nombre y ahora se denomina Biberón Special Needs (**Special Needs Feeder**). La empresa que comercializa este producto lo considera beneficioso para bebés con otros problemas además del paladar hendido, y también tienen una mini versión para prematuros. Este biberón puede comprarse en Medela, Inc en www.medela.com , buscando *Biberón Special Needs* o llamando al teléfono 1-800-435-8316 (español o inglés). Los padres deben consultar la cobertura con su seguro médico ya que este costoso producto se necesita por razones médicas.

El **Registro de Cirugías de SOFT (SOFT-SR**, por sus siglas en inglés) muestra que se realizaron más procedimientos quirúrgicos para reparar paladares hendidos/ labios leporinos en pacientes con trisomía 13 en comparación con las mismas cirugías realizadas en pacientes con trisomía 18. Esto puede incluir más de una cirugía para la misma reparación. Si el niño presenta una cardiopatía, el cirujano plástico debe realizar una interconsulta con el cardiólogo del niño para evaluar **junto con los padres** los riesgos y beneficios de realizar la cirugía. Otros especialistas, como el cirujano otorrinolaringólogo (ORL) pueden consultarse para este tipo de reparación. Algunos padres optan por no realizar la cirugía.

*"Grace usaba el biberón **Haberman**. Es un biberón especialmente diseñado para bebés con paladar hendido"*. (The SOFT Times, 2004)

*"Al principio, se alimentaba por sonda pero cuatro días más tarde, pudo ingerir fórmula y leche materna con el biberón **Haberman**"*. (The SOFT Touch, 2002)

Sofie Marie

24/1/14

Trisomía 13

"Sofie Marie se alimenta con el biberón Haberman además de recibir alimentación por sonda nasogástrica. Haremos una consulta acerca de la reparación de su labio leporino bilateral y paladar hendido", K.H., 2014.

Patrick

6/2/87-18/4/87

Trisomía 18

"Patrick nos enseñó tanto del amor en tan poco tiempo", V.S, 1986.

Retraso en el control de la cabeza.

Muchos neonatos/bebés con trisomía 18 o trisomía 13 con frecuencia hiperextienden la cabeza o dejan caer su cabeza hacia atrás. Esta postura puede provocar dificultades al tragar. El personal de neonatología puede mostrarles a los padres cómo posicionar y sostener la cabeza del bebé cuando se lo alimenta. Cuando sea apropiado, el médico realizará una derivación con un terapista físico para mejorar el tono muscular. Con el tiempo y la terapia, el control de la cabeza mejora.

Irritabilidad

Algunos padres informan que sus bebés con trisomía 18 o trisomía 13 suelen estar incordiosos. Los bebés tragan aire, en especial mientras se alimentan, lo que puede ocasionar malestar abdominal. Es útil hacer eructar al bebé durante su alimentación y luego de que ésta haya finalizado. La constipación (ver página 34) causa malestar y es un problema común en la trisomía 18 o trisomía 13. El reflujo gastroesofágico (GE, ver página 32) contribuye al malestar y es un

conocido problema en las trisomías 18 y 13. Los bebés con problemas de alimentación pueden también sentirse incómodos e irritables debido al hambre.

Todos los bebés tienen momentos de irritabilidad y para los padres primerizos puede ser difícil darse cuenta si el bebé está excesivamente incordioso. Se aconseja informar al médico del niño si es frecuente esta irritabilidad. Se puede dialogar acerca del uso de ciertos medicamentos para aliviar los síntomas o sobre el cambio de fórmula si es necesario.

Un pequeño porcentaje de los bebés tienen **cólicos.** Cuando los bebés lloran sin estar enfermos, sin tener hambre, sin sentirse incómodos o con dolor, se dice que tienen cólicos. Los cólicos suelen comenzar alrededor de la tercera semana de edad y se resuelve a los tres meses para los bebés promedio. El llanto sin explicación de un bebé puede ser muy estresante para los padres. Avísele a su pediatra si su bebé está llorando excesivamente.

Fatiga

Las cardiopatías, las anomalías en el tono muscular y el bajo peso son problemas que contribuyen a la fatiga del bebé. El trabajo generado al coordinar la respiración, la succión y el tragar durante la alimentación utiliza calorías y algunos bebés se cansan rápidamente por el esfuerzo que hacen. El uso de tetinas ablandadas con anticipación y la ingesta frecuente de menores cantidades de fórmula pueden cansar menos al bebé. Alimentar a un neonato cada dos o tres horas puede agotar a los padres, por lo que es importante que los padres se turnen o pidan ayuda a otra persona para colaborar con esta tarea. El aumento de peso es lento en estos bebés. La alimentación en bolo puede ser utilizada por algunos padres como un suplemento a la alimentación oral. Algunos bebés pueden precisar alimentación en bolo exclusivamente. A algunos neonatos con trisomía 18 o 13 se les realizó una gastrostomía para alimentación por sonda gástrica (ver más abajo) antes de ser dados de alta después de su nacimiento.

"Nada de sus cuidados fue fácil…no podía amamantarse ni tomar biberón sin cansarse excesivamente", (The SOFT Times, 2003).

Alimentación por sonda

Algunos padres toman la decisión de colocar una sonda por gastrostomía permanente (sonda G) poco tiempo después del nacimiento de sus hijos; otros padres toman esta decisión semanas, meses, incluso años después. La persona que realiza la mayoría de los cuidados (generalmente, la madre) supone que podrá alimentar a su hijo, por lo que puede sentir una pérdida de la normalidad o incluso la sensación de fracaso cuando advierte que se necesita una sonda para la alimentación de su hijo. **Muy pocos de estos bebés y niños pueden alimentarse e hidratarse adecuadamente sin la ayuda de una sonda.** Muchos padres encuentran beneficios en la alimentación por sonda tanto para sus hijos como para ellos mismos. Mientras que la mayoría utilizan fórmulas enterales de venta comercial para alimentar a sus hijos por sonda, en los últimos años, algunos padres publican en Facebook los alimentos que preparan ellos mismos en la licuadora. Dialogue con el pediatra si considera utilizar estos

licuados y **esté alerta de la importancia de consultar con un nutricionista antes de utilizar licuados hechos en casa.**

Después de la colocación quirúrgica de la sonda por gastrostomía que se inserta a través de la piel y el abdomen para llegar al estómago, se deja que la abertura forme un conducto alrededor de la sonda G durante cuatro a seis semanas y luego, el médico retira la sonda G y coloca en su lugar un botón de gastrostomía (botón G). La colocación del botón G se realiza en el consultorio del médico o en una clínica. El botón G posee una abertura a nivel de la piel hacia el estómago que permite la conexión de una sonda para alimentación. El botón G es más conveniente ya que es más fácil colocar prendas de vestir por encima de éste y quien realiza los cuidados ya no tiene que preocuparse de la posibilidad de enganchar la sonda o tironear de ella sin darse cuenta. Existen diferentes tipos de botones G pero su disponibilidad puede depender del tipo de empresa proveedora del hospital en el momento que se realiza la cirugía.

Si un niño con trisomía 18 o trisomía 13 no recibe alimentación por amamantamiento o biberón para el sexto mes de vida, se indica considerar la colocación de la sonda por gastrostomía. Incluso los niños que parezcan poder alimentarse por amamantamiento o biberón deben someterse a un examen de alimentación para evaluar la competencia de las vías aéreas (Carey, 2010).

Cuando el niño tiene una cardiopatía, debe realizarse una consulta a un cardiólogo infantil antes de cualquier cirugía y deben considerarse tanto los riesgos como los beneficios de la cirugía. Algunos padres prefieren evitar las cirugías y, si fuera necesario, realizar la alimentación por sonda en bolo. El personal de salud puede enseñar a los padres cómo colocar la sonda de manera segura y cómo corroborar para asegurarse que la sonda haya ingresado en el estómago. En ocasiones, la sonda se adhiere con cinta a la mejilla del niño para que quede colocada para más de una comida, pero de todos modos, los padres deben cerciorarse de que esté bien colocada antes de cada comida. Para ello, se utiliza un estetoscopio. La irritación de la piel por la cinta adhesiva puede ser un problema. Avise al médico si esto sucede.

Algunos bebés y niños que reciben alimentación por sonda también son alimentados por boca. Muchos solo reciben alimentación por sonda y unos pocos son alimentados solo por boca. Con el tiempo, algunos adquieren algunas habilidades para alimentarse solos, aprendizaje realizado con la ayuda de un terapista ocupacional o fonoaudiólogo. El diagnóstico de trisomía 18 y trisomía 13 califica a su hijo para acceder a los programas de intervención temprana y educación especial que proveen terapias a quienes reúnen los requisitos:

"Después de mucha perseverancia (y suerte), Joseph está comiendo alimentos que toma de la mesa con sus dedos y a veces, con una cuchara. Bebe de una taza e incluso de cajitas de jugo". M.S., Joseph, trisomía 18.

"Alimentarlo fue difícil al principio. Pero mejoró y aprendió a comer con los dedos y a beber de una taza sin ayuda". P.F.,Joey, trisomía 13.

"El botón G (gastrostomía en el abdomen) a sus 5 años de edad fue lo mejor que hicimos". B.V., Stacy, trisomía 18.

Las arcadas.

En ocasiones, los bebés hacen arcadas, regurgitan y a veces, vomitan mientras son alimentados; pero en la trisomía 18 o en la trisomía 13 estos problemas ocurren por diferentes razones. La dificultad para manejar las secreciones orales como el moco (flemas) que drena a la garganta desde las vías aéreas superiores es común y puede provocar arcadas y/o vómitos. Las infecciones de las vías respiratorias superiores (los resfríos) y algunos tipos de alimentos que se dan por boca aumentan la producción de flemas. La **ingesta inadecuada de líquidos y ciertas medicaciones** pueden causar sequedad, lo que espesa las secreciones mucosas. En estos casos, puede ser útil consultar a un nutricionista sobre la hidratación adecuada, y a un fonoaudiólogo para tratar las arcadas y otros problemas de alimentación. Las arcadas pueden ser un problema de comportamiento o señal de algún problema de salud como el reflujo gastroesofágico. Ver reflujo gastroesofágico más adelante. **Si un niño presenta arcadas frecuentes, los padres deberán informar al pediatra de ello.**

"Definitivamente ella mostraba signos de que algo estaba sucediendo. Comenzó a hacer arcadas más seguido y no parecía tolerar la alimentación muy bien." (the SOFT Touch, 1993)

"En ocasiones, ella hacía arcadas, pero luego aumentó su frecuencia de una a dos veces al día. El pediatra escuchó mi inquietud y por medio de exámenes, encontramos un problema que necesitaba cirugía". A.B., Megan, trisomía 18.

Reflujo gastroesofágico y broncoaspiración.

En general, los padres del bebé o niño con problemas de alimentación deberán contestar algunas preguntas al pediatra para considerar la posibilidad de que exista reflujo. **El reflujo gastroesofágico es un hallazgo constante en niños con trisomía 18 y 13. En bebés mayores, explica potencialmente la irritabilidad y las neumonías recurrentes. Debe realizarse un examen para evaluar la presencia de reflujo gastroesofágico como factor potencial en los problemas de alimentación (Carey,2010).**

El reflujo crónico de ácido estomacal puede irritar con el tiempo el esófago y poner en riesgo de broncoaspiración al bebé. **La broncoaspiración es la inhalación o filtración de pequeñas cantidades de líquido desde el esófago hacia la tráquea y desde allí, hacia los pulmones. Puede contribuir al desarrollo de una neumonía por aspiración.** La broncoaspiración durante la alimentación o a causa del reflujo pueden provocar la muerte temprana.

Existen medidas simples que pueden ayudar a disminuir la ocurrencia del reflujo, como mantener la cabeza del bebé elevada alrededor de 30 grados o más después de haberlo alimentado mientras realiza la digestión, y elevar el colchón de la cuna en un extremo a 30 grados para cuando duerme. No utilice almohadas ya que un colchón firme es más seguro. Es **muy importante preguntar al médico acerca de las posiciones para dormir** ya que el reflujo o los problemas de regurgitación frecuente pueden provocar neumonía por aspiración. El reflujo suele ocurrir en todos los bebés en general y puede tratarse con medicación prescripta por el pediatra, pero si es persistente, deberá realizarse una derivación a un gastroenterólogo para evaluar y tratar este problema.

Para bloquear la entrada del ácido estomacal al esófago se realiza una cirugía denominada funduplicatura. Esta cirugía se sugiere si falla la medicación contra el reflujo. El Registro de Cirugías de SOFT muestra en la actualidad que 23% de los niños con trisomía 18 y sonda G también se sometieron a una funduplicatura; 68% con trisomía 13 y sonda G también recibieron esta cirugía. Es probable que estos procedimientos no se realicen durante la misma cirugía. Si el niño tiene una cardiopatía y se considera realizar una cirugía, debe realizarse una consulta a un cardiólogo infantil. Algunos padres rechazan la cirugía.

Típicamente, el personal del hospital trabajan en conjunto con los padres para asegurarse de que el neonato pueda alimentarse oralmente o por sonda en bolo o por gastrostomía antes de que el bebé sea dado de alta. Aquellos bebés que son dados de alta reciben un **seguimiento médico** posterior o ingresan al programa de **hospicio pediátrico** o el más reciente programa de **cuidados paliativos pediátricos** [N.d.T. : programas de E.E.U.U] para quienes presentan trastornos limitantes. **La aceptación de estos programas es opcional.** Ver página 62. **Hay que tener en cuenta** que los problemas descritos en este capítulo pueden no ser aparentes en el neonato pero pueden requerir más adelante su evaluación y tratamiento por parte de un profesional de la salud.

"Alimentación de confort" (*comfort feeds)*

La sacarosa (agua azucarada) puede administrarse a un neonato en la UTIN (unidad de terapia intensiva neonatal) ya que le brinda al bebé un bienestar temporario e hidratación, pero no brinda una alimentación adecuada. **Debe tenerse en cuenta** que se han seguido otros enfoques respecto de la alimentación para algunos neonatos con trisomía 18 o trisomía 13, como se advierte en la siguiente cita textual:

*"Me estaba extrayendo leche materna pero el personal del hospital solo le administraba a mi bebé la alimentación mínima de sacarosa (agua azucarada) para su bienestar. **Me horroricé** cuando me informaron que algunos padres no alimentan a estos bebés. Una enfermera intercedió por nosotros y finalmente, nuestro bebé comenzó a recibir leche materna vía sonda nasogástrica"*. S.C., Simon, trisomía 18 (Publicidad de Global Genes (2014). *"El*

nombre de nuestro hijo catalogado es Simon. Pelando por un Tratamiento", por Sheryl Crosier).

Un proyecto de ley denominado ***"Simon's Law"*** (la ley de Simon) fue ratificado por el gobernador Brownback del estado de Kansas el 7 de abril de 2017, y entró en vigor el 1ero de julio de 2017. Esta ley priva a cualquier profesional de la salud de denegar o restringir medidas para prolongar la vida, o de autorizar una orden de no reanimar (ONR) para un menor sin la autorización de sus padres. Y si un padre lo solicita, debe darse información acerca de la política de futilidad del hospital. El gobernador Abbott del estado de Texas ratificó una ley similar el 16 de agosto de 2017 para que se ponga en vigencia a partir del primero de abril de 2018.

Simon

7/9/10-3/12/10

Trisomía 18

Simon fue la inspiración para:

Simon's Law (La ley de Simon)

I am not a syndrome; my name is Simon (No soy un syndrome; mi nombre es Simon), cuya autora fue su madre, Sheryl Crosier.

Hello my name is Simon (Hola, mi nombre es Simon), que refleja el amor de los hermanos sobrevivientes; escrito por Samuel y Sean Crosier, junto con Sheryl Crosier.

El link para comprar estos libros se encuentra en la Introducción de este manual.

Constipación

La constipación es la dificultad de vaciar los intestinos y es un problema común en bebés y niños con trisomía 18 o trisomía 13. Las heces de quienes sufren constipación son secas o duras, pero en el caso de la trisomía 18 o la trisomía 13, también puede referirse a la dificultad para vaciar los intestinos sin importar la consistencia de la materia fecal. La constipación puede ocasionar malestar,

sensación de plenitud y disminución del apetito. Como resultado, los bebés toleran volúmenes menores de alimento que los usuales, por lo que es probable que se despierten con frecuencia a causa del hambre.

Existen problemas congénitos que afectan el tracto intestinal de un pequeño número de bebés con trisomía 18 o trisomía 13 (Jones, 2013). Avise al pediatra si su hijo tiene dificultad para evacuar sus intestinos. Si es apropiado, se realizará una derivación con un pediatra gastroenterólogo para realizar exámenes que evalúen y descarten la presencia de anomalías en la anatomía o fisiología del tracto instestinal. Se asocian numerosas causas y comorbilidades con la constipación y los hallazgos son importantes para brindar los cuidados adecuados.

La rutina diaria

La constipación es una preocupación diaria para quienes presentan trisomía 18 o trisomía 13. El consejo estándar para cualquier persona que sufra constipación es aumentar la ingesta de fibras en la dieta, la ingesta de líquidos y el ejercicio. El aumento de fibras da volumen a las heces pero esto puede ser contraproducente si no se aumenta también la ingesta de líquidos.

Es importante el asesoramiento del pediatra o nutricionista acerca de las fórmulas, los productos enterales para la alimentación por sonda o para la dieta, más los volúmenes de agua que se precisan para una hidratación adecuada. Además, el asesoramiento de un especialista en alimentación puede beneficiar a quienes presentan dificultad para alimentarse. Algunos niños precisan alimentación por sonda como suplemento o como único tipo de alimentación.

La prevención de la constipación por medio del ejercicio físico no es asequible en niños con trisomía 18 o trisomía 13, por lo que es común el uso de laxantes. Existen diferentes tipos de laxantes que el pediatra puede prescribir y que actúan de diferentes maneras. Aquí se describe el uso de **MiraLax** (polietilenglicol 3350 (PEG) sin electrolitos) ya que se considera el **"Tratamiento estándar por excelencia" para la constipación en los niños** (información provista personalmente por el doctor JC Carey, 2013). El MiraLax retiene el agua en las heces y se absorbe en muy pequeñas cantidades con un riesgo muy pequeño de producir desequilibrios electrolíticos. (Walia et al, 2013). *Se indica para la constipación ocasional en adultos* pero se prescribe también en niños a pesar de que el uso de este medicamento se desaconseja en este grupo etario. El mejor laxante es el PEG sin electrolitos, por el cual existe evidencia de calidad moderada con respecto a la eficacia y seguridad de su uso (Ferry,2013).

El polietilenglicol (PEG) 3350 fue investigado por la FDA (Administración de alimentos y medicamentos, según sus siglas en inglés) para evaluar sus efectos adversos neuropsiquiátricos. En 2011, la FDA decidió que *no era necesario llevar a cabo acciones basados en las información disponible*. Para más información, visite la página web de la FDA en www.fda.gov . Consulte con el pediatra antes de comenzar un tratamiento con MiraLax o cualquier otro laxante. **Cuando dialoguen sobre el uso de MiraLax, avise al pediatra si su hijo tiene antecedentes de enfermedad renal, obstrucción**

intestinal o síndrome de colon irritable. Los efectos adversos están relacionados con la dosis administrada. Entre estos se destacan la diarrea (10%), distensión abdominal o flatulencias (6%), y dolor abdominal (2%). Todos estos síntomas deben informarse al pediatra a la brevedad (Ferry GD, 2013).

Los supositorios líquido de glicerina Pedia-Lax (antes denominados Babylax) son productos conocidos por los padres miembros de SOFT. Están diseñados para *aliviar la constipación ocasional de niños entre 2 a 5 años de edad*. Consulte al pediatra para su uso en niños menores a esta edad. **El doctor Carey aconseja a todos los padres consultar al pediatra antes de utilizar supositorios Pedia-Lax,** los que atraen agua para ablandar las heces y promueven la evacuación intestinal dentro de los primeros 15 minutos a una hora.

"Nada funciona para siempre con Stacy. La medicación y las técnicas precisaban cambiarse después de unos meses de haberlas utilizado", B.V.,Stacy, trisomía 18.

"Cuando tenía alrededor de 8 meses, le prescribieron Lactulosa (laxante oral), pero a veces, también precisaba Babylax (supositorios). En su adolescencia, le prescribieron MiraLax y le resultó beneficioso", A.B., Megan, trisomía 18.

"Siendo paciente de múltiples gastroenterólogos, experimentó efectos adversos peligrosos y algunos, duraderos, a raíz de las dosis (prescriptas por los médicos) aumentadas de MiraLax", J.S., Giuliana, trisomía 18 mosaico.

Control de esfínteres

Sentar al niño en el orinal para niños después de las comidas y al despertar, establece una rutina que a veces son beneficiosas en general para el éxito en el control de esfínteres.

"La sentamos en el excusado a horarios rutinarios para que orine. En muy pocas ocasiones se moja o evacúa sus intestinos en su pañal" (The SOFT Times, 2003).

"Nunca nos avisaba la necesidad de ir al baño, pero respondía a nuestros elogios y a los horarios de rutina para el uso de su orinal (después de las comidas y al despertarse) con un éxito del 75% para vaciar su vejiga y un 80% para evacuar sus intestinos" A.B., Megan, trisomía 18.

Retención fecal.

La disminución en la frecuencia de evacuación intestinal y el aumento gradual de retención de heces provoca que éstas se sequen en el recto, lo que produce constipación. Cuando esto ocurre, las heces retenidas se hacen más sólidas, lo que dificulta que el niño pueda expulsarlas, y en ocasiones, la materia fecal se inmoviliza o impacta. Es posible que se filtre materia fecal líquida alrededor de la zona de retención fecal, y parece que el niño tuviera diarrea. Se necesita el

asesoramiento médico para el tratamiento de la retención fecal y el manejo de la constipación. La constipación es una preocupación frecuente que representa el 5% de las visitas al pediatra (DDHealth.info.org). La mayoría de los casos son diagnosticados como funcionales (no causados por una anomalía o patología) pero en ocasiones, si pasa a ser un problema crónico, la constipación puede ser un síntoma de un problema subyacente. Si se precisa, se realizarán radiografías y exámenes para descartar la presencia de una anomalía intestinal, obstrucción u otra patología.

Existe una lista de numerosas cirugías gastrointestinales en el registro SOFT-SR que puede visualizarse en la página web en www.trisomy.org. Por ejemplo: la reparación de obstrucción intestinal o resección intestinal y la reparación de la malrotación intestinal muestra un total combinado de 22 niños con trisomía 18 y 37 con trisomía 13 (uno de los pacientes se sometió dos veces a una cirugía por malrotación intestinal con un período de 5 años entre cada cirugía). El divertículo de Meckel, anomalía congénita que puede causar obstrucción, fue removido en 9 niños con trisomía 18 y uno con trisomía 13.

Debe tenerse en cuenta que las enemas tienen que utilizarse con cautela, bajo el asesoramiento del pediatra, ya que las enemas pueden agotar la concentración de electrolitos del bebé y alterar los fluidos corporales de los niños, en especial si se realizan enemas con agua corriente. (Marks JW,2012. Constipation, MedicineNet.com, WebMD).

Los laxantes y la fibra (*con ingesta adecuada de líquidos*) son efectivos al mejorar la frecuencia de evacuación intestinal a menos que la constipación esté causada por un trastorno subyacente o por un problema de tránsito gastrointestinal lento (la baja motilidad en el colon permite una mayor absorción de agua y por lo tanto, produce heces secas) (DDHealthInfo,org). **Cuando se logra formar heces blandas, es importante el mantenimiento diario, según lo prescrito para evitar la recurrencia de la constipación.**

Exámenes de rutina, crecimiento y otros temas del cuidado de la salud.

Los cuidados médicos para quienes presentan trisomía 18 o trisomía 13 suele ser complejo ya que es común la presencia de múltiples problemas de salud. Los neonatos que reciben el alta del hospital necesitarán los cuidados de un pediatra u otro profesional de la salud. Preparar a los padres para el posible fallecimiento de su bebé es tarea del pediatra, pero también es crucial prepararlos para la pequeña posibilidad de tener que cuidar a un hijo con discapacidad. ***"La esperanza nos ayudó a transitar cada momento"*** (madre miembro de SOFT, DD, 2013). Debe tenerse en cuenta que incluso quienes reciban cuidados paliativos o se encuentren en programas de hospicio pueden llegar a vivir más tiempo del pronosticado. Algunas familias de SOFT informan que su hijo recibió el alta de estos programas de cuidados paliativos ya que estaban mejor de lo que se esperaba.

En este capítulo se brinda información sobre los cuidados médicos de rutina y algunos problemas potenciales de salud que puede presentar un niño con trisomía 18 o trisomía 13. En las visitas de rutina se incluye verificar el peso y talla del bebé o niño, dialogar sobre los progresos en el desarrollo del niño y registrarlos, brindar inmunización y realizar exámenes para descartar problemas potenciales. La información documentada sobre el examen físico de un bebé o niño son provistas por los profesionales de la salud cuando se las solicita para completar formularios de salud. El ingreso a un programa de intervención temprana o a una escuela pública requiere en general un examen físico, oftalmológico y auditivo, además de la documentación con las inmunizaciones al día.

Jonathan

3/4/96-27/8/06

Trisomía parcial 3,5, 13, traslocación no balanceada.

"Jonathan fue donante de órganos. No sabíamos-hasta que nos lo solicitaron - que la donación de tejidos u órganos era una opción para quienes presentaban trisomías. Que haya ayudado a otros nos trae consuelo" ,C.C., 2011.

Arianna

19/6/06

Trisomía 13

El crecimiento

Baty et al. advierten que los bebés y niños con trisomía 18 y trisomía 13 crecen con lentitud y son en general más pequeños que otros niños, en especial los niños con trisomía 18. En la información del estudio realizado por Baty et al. se explica dónde se ubican estos neonatos en la curva del crecimiento cuando se utiliza una tabla de crecimiento estándar.

De 96 bebés o niños con trisomía 18, el promedio (la media) de peso al nacer fue de 2,195 kilos (4,84 libras). En una tabla de crecimiento estándar, se hallaron uniformemente por debajo de los percentiles más bajos para peso y talla (longitud), a excepción del nacimiento, donde se encontró una superposición con las curvas de crecimiento estándar.

De 31 bebés o niños con trisomía 13, el promedio (la media) de peso al nacer fue de 2,676 kilos (5,90 libras). En la tabla de crecimiento estándar mostraron- tanto para el paso como para la talla (longitud)- mayor superposición sobre las curvas de la tabla de crecimiento estándar en comparación con los valores que arrojó la trisomía 18.

El perímetro cefálico en ambos síndromes muestra una superposición con la curva de crecimiento estándar, a pesar de que las medias son menores.

Historia natural de la trisomía 18 y la trisomía 13: I, Crecimiento, Examen Físico, Historias Clínicas, Supervivencia y Riesgo de Recurrencia (Baty et al.,1994)

Trazar el crecimiento de estos niños en una tabla de crecimiento estándar es como trazar el crecimiento de un prematuro en una tabla de crecimiento estándar. El examen es más exacto cuando se utilizan tablas de crecimiento que compare el crecimiento de un bebé prematuro con el de otros bebés prematuros. A partir de información provista por padres y obtenida de historias clínicas, Baty et al. desarrollaron las primeras tablas de curvas del crecimiento para peso, talla y perímetro cefálico, con el objetivo de evaluar a niños desde su nacimiento hasta los 18 años en el caso de la trisomía 18, y desde el nacimiento a los 7 años para quienes presentan trisomía 13. A diferencia de las tablas que separa el sexo masculinos del femenino, estas tablas combinan ambos sexos y brindan un medio para comparar el crecimiento de un grupo de niños con el mismo síndrome. Ver las páginas 55-57 para más información. Se sugiere que estas tablas se impriman para colocarlas en la historia clínica del niño para monitorear su crecimiento. **Las tablas de crecimiento están disponibles para bajar e imprimir en la página web de SOFT.** Ver en la opción *Resources* (Recursos) en www.trisomy.org.

Existe un aumento en la necesidad calórica de cualquier bebé con una cardiopatía, y las anomalías cardíacas congénitas se encuentran en el 90% de los bebés con trisomía 18 y en 80% de los bebés con trisomía 13. El pediatra puede recomendar hacer una consulta con un nutricionista para determinar la necesidad calórica y dialogar sobre la dieta que el niño debería llevar. Debe considerarse el uso de fórmulas hipercalóricas o suplementos nutricionales agregados a la fórmula. El asesoramiento del médico y del nutricionista es importante en niños que tienen dificultad para tolerar las comidas. La

alimentación por sonda, descrita en la sección de Problemas de Alimentación, permite un mayor control sobre la cantidad de fluidos y calorías consumidas. Algunos niños mayores con estos síndromes que reciben alimentación parcial o exclusiva por sonda, presentan percentiles mayores de peso en comparación con su talla (longitud).

"Se mantuvo todo el año en 6,618 kilos (19 libras) y luego, su pediatra le agregó un suplemento que agregué a su leche para añadirle calorías extra. Realmente funcionó." (The SOFT Times, 2004)

"A pesar de no poder desarrollarse, continuó creciendo en longitud hasta alcanzar 53,34 centímetros (21 pulgadas) con 2,494 kilos (5 libras y media)". (The SOFT Times, 2001)

"Nunca en mi vida pensé que iba a decir que Stacy necesitaba una dieta." (The SOFT Times, 2007)

"Después de una larga estadía en el hospital, se hizo menos activa de lo que advertimos. Al alimentarla exclusivamente por sonda, comenzó a aumentar de peso gradualmente durante el año siguiente. Con sus problemas cardíacos, pensamos que era retención de líquidos pero el médico determinó que se trataba de grasa. El nutricionista calculó las calorías que necesitaba además del reemplazo de agua libre para bajar 453 gramos (1 libra) por mes." A.B., Megan, trisomía 18

La pubertad

Tres jóvenes mujeres con trisomía 18 y otra con trisomía 13 tienen (o tuvieron) ciclos menstruales según los informado por sus padres para esta actualización. Presentaron características secundarias de la pubertad como el crecimiento de vello púbico y axilar, y desarrollo de las glándulas mamarias. La menarca (la primera menstruación) se presentó en un período entre los 13 años de edad y los 18 años de edad en las tres jóvenes con trisomía 18.

En general, se precisa un aumento en grasa corporal para que cualquier niña llegue a la pubertad. Es probable que las adolescentes de bajo peso y baja estatura para la edad-como se ve a veces en la trisomía 18-no alcancen la pubertad. Una joven mujer con trisomía 18 que vivió hasta los 25 años de edad no mostró señales de desarrollo de la pubertad. En la tabla de crecimiento para trisomía 18, se ubicaba en los percentiles de peso menores y fluctuó entre los 13,600 kilos (30 libras) y los 16,782 kilos (37 libras) durante sus últimos siete años de vida. Algunos padres de niñas mayores informaron problemas de comportamiento como pellizcarse a sí mismas o a otras personas, además de mostrar decaimiento de ánimo. Algunos padres mencionan *"irreverencia"* en todas las edades. A continuación, se relatan acontecimientos seleccionados de la pubertad de dos mujeres y un hombre con trisomía 18, junto con el de una mujer y un varón con trisomía 13.

Ella tenía 13 años y trisomía 18, pesaba 27,215 kilos (60 libras) cuando tuvo su menarca. Ahora tiene 27 años y pesa 36,287 kilos (80 libras). Posee un obvio flujo menstrual por varios días pero sus ciclos son irregulares. Cuando

comenzó la pubertad, comenzó a tener convulsiones por lo que le dieron medicación para tratarlas. Su madre relata que sus convulsiones son normalmente inducidas hormonalmente.

Ella tenía 15 años y trisomía 18, pesaba 24,947 – 27,215 kilos (55-60 libras) cuando tuvo su menarca. Actualmente, tiene 32 años y pesa 34,019 kilos (75 libras). Posee un flujo normal durante dos días y flujo leve uno o dos días más. Sus ciclos son muy irregulares, a veces, un por mes durante 5-6 meses. Otras veces, se saltean por 6-7 meses. Las convulsiones comenzaron cuando tenía 8 años de edad. Su madre relata que sus convulsiones no estaban relacionadas con los cambios hormonales.

Un joven con trisomía 18 que sobrevivió 21 años desarrolló una pequeño volumen de vello púbico y algunos vellos axilares cuando llegó a sus 18 o 19 años de edad, pero nunca desarrolló vello facial. El comienzo de las convulsiones ocurrió en los últimos años de su adolescencia y su madre cree que estas convulsiones estaban relacionadas con los cambios hormonales que aparecen en la pubertad.

Ella tenía 11 años y trisomía 13, y pesaba 22,679 kilos (50 libras) cuando tuvo su menarca. Ahora tiene 25 años y pesa 38,555 kilos (85 libras). Sus ciclos son regulares. Se pone irritable antes de sus períodos. Tuvo una convulsión debido a fiebre alta cuando tenía 4 años de edad y la medicaron con fenobarbital. Sus episodios de convulsiones cesaron hasta sus 11 años cuando volvió a convulsionar mensualmente. Su madre no está segura si la reaparición de las convulsiones está relacionada con el comienzo de la menstruación. Se descubrió que era necesario aumentar su dosis de fenobarbital y precisó un nuevo fármaco anticonvulsivante adicional. Además, se le agregó calcio y vitamina D como suplementos ya que el uso del fenobarbital a largo plazo había agotado las reservas de estos nutrientes de sus huesos.

Él tenía 11 años y trisomía 13, y pesaba alrededor de 40,823 kilos (90 libras) cuando comenzó la pubertad. Ahora tiene 16 años y pesa 58,059 kilos (128 libras). Le crece levemente la barba y se lo afeita. En los primeros años de la pubertad, su comportamiento se hizo más agitado , pero en los últimos años, ese comportamiento desapareció. Ha tenido problemas de acné durante 3 años, pero el mayor problema es que se le tapan las glándulas sudoríparas lo que le provoca la aparición de forúnculos. Recientemente, se le extirpó uno de manera quirúrgica. Los episodios de convulsiones comenzaron cuando era menor y se mantienen bajo control con medicación. No hubo cambios en sus convulsiones desde la pubertad.

La Visión

Las malformaciones oculares son comunes en los casos de trisomía 13 y tienen una baja ocurrencia en la trisomía 18. **Se recomienda que todos los niños con trisomía 13 y aquellos con trisomía 18 que presenten signos y síntomas oculares se realicen un examen oftalmológico. En ambos síndromes, también se recomienda la realización de exámenes**

oftalmológicos periódicos cuando tienen más de un año de edad (Carey, 2005).

El doctor Steven D. Cantrell, optometrista, informa que existen muchos exámenes no verbales de la visión que pueden estimar de manera exacta el tipo de prescripción para el uso de lentes, y que los padres **deben preguntarle al oftalmólogo si su hijo necesita utilizar lentes.** Algunos problemas de la visión pueden detectarse y corregirse con el uso de lentes de prescripción. La calidad de vida mejora si el niño puede ver rostros y expresiones, y así puede interactuar con sus padres. Steve y su esposa, Peggy tuvieron a su hijo, Ryan (4/10/85-15/6/86) que había nacido con trisomía 18.

Cantrell ha observado la salud ocular de niños que revisa en las conferencias anuales de SOFT desde 1987. En los últimos años se ha "convencido de que estos niños sufren epilepsia fotosensitiva en algún grado".

A continuación, se describen algunos problemas oculares comunes a la trisomía 13 y algunos que se ven en la trisomía 18, junto con las observaciones de Cantrell y el artículo publicado en el boletín de SOFT "La visión, Sensibilidad a la luz, Cefaleas y Convulsiones (SOFT Times, septiembre 2016). Ingresar a www.trisomy.org, bajo el título *Publications* (publicaciones) para encontrar la biblioteca de boletines informativos SOFT Times.

Fotofobia y Epilepsia fotosensitiva

La fotofobia (respuesta ocular dolorosa ante la luz intensa) ocurre en la trisomía 18 desde la infancia temprana , ya que estos niños tienen niveles reducidos de pigmento macular, lo que provoca sensibilidad ocular dolorosa. Cantrell informa hallazgos de un estudio reciente que revelan que algunos niños con trisomía 13 fueron diagnosticados con Epilepsia Fotosensitiva (EFS) (Spagnoli et al, 2015 https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25459971).

Antes de realizarle el siguiente control oftalmológico a su hijo, avise al médico que el niño puede tener sensibilidad a la luz intensa irradiada en sus ojos, lo que podría ocasionar una convulsión. Mencione que la epilepsia fotosensitiva es común tanto en la trisomía 18 como en la trisomía 13 (Cantrell, 2016).

Los disparadores conocidos, algunos enumerados debajo, de las convulsiones y la apnea ocasional en adultos con EFS pueden tener un efecto similar al que se presenta en niños con trisomía is los ojos no se protegen (Cantrell, 2016):

· Bombillas LED (las grandes tiendas suelen tener luces LED blancas o azul/blancas que perturban la vista).
· Encender y apagar luces intensas en una habitación, usar flash.
· Luces que titilan por ser interceptadas por un ventilador en movimiento, o los rayos del sol que se filtran entre los árboles.
· Los televisores con pantallas LED y todas las pantallas tecnológicas (reducir el brillo de la pantalla si es posible).
· Bebés o niños **sin protección ocular** disfrutando tiempo en familia alrededor del televisor y otras tecnologías.

Cantrell alienta a una nutrición saludable para los ojos, el uso de lentes (ver recuadro) y productos oftálmicos para proteger los ojos. La ingesta DIARIA de los antioxidantes luteína y zeaxantina que filtran naturalmente las longitudes de onda de alta energía que son dañinas protegen la salud ocular. Estos antioxidantes se encuentran en los vegetales de hoja verde y amarilla. Una madre miembro de SOFT comenzó a preparar jugo con estos vegetales para su hija con trisomía 18 y su fotofobia desapareció.

Los Blu Tech Dark Medical Lenses (Lentes oscuros de prescripción Blu Tech) son los mejores para los niños con Trisomía 18 o 13.

Cantrell recomienda el uso de los **lentes de sol de prescripción Blu Tech** a la intemperie y cuando el niño se encuentre cerca de artefactos tecnológicos como televisores y computadoras. Toda la tecnología puede disparar una convulsión si los ojos no tiene protección. Además, estos lentes deben utilizarse cuando el niño viaje en auto, cuando vaya al centro comercial o cuando vaya a cualquier tienda con luces intensas. Los ojos sin protección ocular tienen mayor probabilidad de desarrollar insomnia y aumentan el riesgo de convulsiones nocturnas con apnea potencial. Usar los **lentes de sol Blu Tech más oscuros** bajo techo reduce síntomas y aumenta el bienestar. Los adultos informan cefaleas severas después de una convulsión, lo que puede suponerse que también ocurre después de una convulsión en niños con trisomía 18 y 13. Consulte al pediatra acerca de medicación segura para tratar la cefalea (información provista personalmente por Cantrell, 2017).

Kodak BluTech: www.BluTechLenses.com o llame para solicitor información al 800-258-5902

Irritación ocular

En ocasiones, los niños con trisomía **no cierran totalmente** sus ojos mientras duermen. El sector del ojo no protegido por el párpado se vuelve **seco y se irrita**. Poseer pestañas largas y el **cierre palpebral incompleto** puede causar un trastorno denominado **blefaritis** que produce comezón en los ojos y su hinchazón. La blefaritis se trata con gotas oftálmicas o ungüentos con antibiótico/corticoides.

Varios tipos de partículas pueden dañar los ojos: el polvo, el moho, el polen y la arena. Las pestañas colaboran a barrer estas partículas. Los niños con trisomía poseen pestañas muy largas que atrapan y retienen todo lo que contribuye a que los ojos se inflamen y enrojezcan.

· La limpieza sobre y alrededor de las pestañas con productos como "OcuSoft Infant Lid Scrubs" [N.d.T: toallitas de limpieza palpebral de venta libre] mantiene la zona libre de impurezas.

· Las gotas oftálmicas hidratantes también son necesarias a diario. Cantrell sugiere el colirio Natural Ophthalmics Ortho K thin [N.d.T: consultar al oftalmólogo sobre los laboratorios disponibles en su país] 3 veces al día y Ortho K Thick antes de acostarse.

Las toallitas húmedas OcuSoft Infant pueden encontrarse en las farmacias sin receta médica. Los productos Natural Ophtalmics como el colirio Ortho K Thin y

el colirio Ortho K Thick pueden adquirirse por orden médica. Llamar al 1-877-220-970 para obtener información del consultorio oftalmológico más cercano a su domicilio (Steven Cantrell, oftalmólogo, 2016).

Cataratas

Las cataratas son un trastorno del cristalino del ojo que se vuelve opaco en vez de permanecer transparente**. La incidencia de cataratas es mayor en la trisomía 13 que en la trisomía 18, y quienes presentan trisomía 13 tienen mayor probabilidad de adquirir cataratas desde el nacimiento.** La operación de cataratas es la cirugía más frecuente documentada en el registro SOFT-SR en bebés o niños con trisomía 13. Es menos probable que un niño con trisomía 18 nazca con cataratas, pero éstas pueden desarrollarse con el crecimiento, posiblemente por la deficiencia de antioxidantes, lo que causa fotosensibilidad. Los antioxidantes son necesarios para proteger los ojos de los daños de la luz ultravioleta. Una dieta rica en antioxidantes como la luteína y la zeaxantina a partir de suplementos dietarios o de alimentos como la espinaca, la col crespa, y la acelga, revierte de manera natural la fotosensibilidad y las cataratas.

Las cataratas interfieren con la visión normal y si son avanzadas, puede provocar una sustancial pérdida de la visión (información provista personalmente, Cantrell, oftalmólogo, 2007). La operación de cataratas reemplaza el cristalino opaco por un implante transparente intraocular. Antes de la cirugía, debe realizarse una consultar con el cardiólogo para evaluar los riesgos y beneficios de la cirugía en niños con cardiopatías congénitas.

Estrabismo

Una de las formas más comunes de estrabismo es la esotropía (ojos bizcos) que suele presentarse en bebés o niños pequeños. Como se señala en la sección sobre Problemas del Sistema Nervioso Central, el estrabismo es un problema que se presenta en quienes tienen anomalías en el tono muscular. La cirugía ocular más frecuente documentada en el registro SOFT-SR para pacientes con trisomía 18 es la corrección del estrabismo, que se registró 6 veces más en la trisomía 18 que en la trisomía 13. "La hipermetropía no corregida puede llevar al estrabismo. Los bebés tienen mayor probabilidad de padecer hipermetropía (no ven bien de cerca) ya que al intentar hacer foco de cerca, se ponen bizcos, y esto puede corregirse con anteojos. A veces, la cirugía es necesaria pero es buena idea determinar si se precisan anteojos primero" (comunicación personal, doctor Steven Cantrell, 2017). La cirugía para corregir el estrabismo se realiza por razones médicas, para alinear ambos ojos, y también tiene resultados cosméticos. El cirujano deberá realizar una consulta con el cardiólogo infantil para evaluar los riesgos y beneficios antes de realizar cualquier cirugía a quienes presentan cardiopatías. Algunos padres deciden no exponer al niño a la cirugía. En algunos niños con estrabismo miembros de SOFT, se ha colocado un parche sobre el ojo que ve mejor para mejorar la visión del ojo más débil; también les recetaron anteojos correctivos:

"La esotropía comenzó a desarrollarse en ella en sus primeros meses de vida. Cuando sobrevivió a su primer cumpleaños, el oftalmólogo dijo que ella era

una "sobreviviente" y le realizó la cirugía reparadora. Nos advirtió que otra forma de estrabismo, la exotropía (ojo desviado hacia afuera) podía surgir como resultado de la cirugía. Esto sucedió realmente en uno de sus ojos 4 meses después de la operación" A.B., Megan, trisomía 18.

Glaucoma

El glaucoma es una patología ocular en la que se acumula líquido dentro del ojo, lo que aumenta la presión en el nervio óptico. **Algunos bebés con trisomía 13 desarrollan glaucoma congénito o de comienzo temprano, lo que provoca un aumento de la tensión intraocular y esto puede explicar la irritabilidad inexplicable (Carey,2005).** Cualquier paciente con glaucoma suele tratarse con gotas oftálmicas para mantener la presión ocular óptima. El registro SOFT-SR documenta cirugías por glaucoma en 9 niños con trisomía 13; 0 para trisomía 18.

Tabla 6

Posibles trastornos oculares en pacientes con trisomía 18, trisomía 13 u otros niños.

Ambliopía: Un ojo desarrolla mejor la visión que el otro, por lo que puede causar estrabismo.

Astigmatismo: Puede tener dificultades para ver de cerca o de lejos, y puede afectar la visión tanto de cerca como de lejos.
Blefaritis: (párpados que pueden presentarse irritados) Pueden estar cerrados e inflamados en la mañana. Se tratan con toallitas húmedas de limpieza palpebral, paños tibios y colirios hidratantes; o puede precisar gotas oftálmicas o ungüentos con receta médica.

Cataratas: (común en la trisomía 13, el cristalino de uno o ambos ojos se opaca. La cirugía no es necesaria si uno de los ojos tiene buena visión). Pueden presentarse problemas para encontrar un implante del tamaño adecuado para el niño en cuestión.

Opacidad corneal: (Manchas en la córnea que pueden interferir con la visión). Suele ser benigno y no requiere terapia. Consultar al oftalmólogo acerca del posible tratamiento.

Ojo seco: (Ojos que no producen lágrimas suficientes). Pueden producir infección. Se trata con lágrimas artificiales o con ungüentos. El uso de tapones lagrimales también puede ser útil para tratar el ojo seco.

Pliegues epicánticos: (Pliegue de piel extra junto a la nariz). Benigno pero puede dar la apariencia de estrabismo.

Glaucoma: (Presión intraocular elevada). Se trata con gotas oftálmicas recetadas por el oftalmólogo y/o con cirugía, según el caso.

Hipermetropía: (No ver bien de cerca). Si no se corrige puede provocar estrabismo. Se trata con anteojos correctivos.

Cierre parpebral incompleto: Los párpados no se cierran por completo mientras el niño duerme. Puede ser doloroso y la exposición ocular puede provocar ojos llorosos y enrojecidos. Se trata con lágrimas artificiales, toallitas húmedas de limpieza palpebral, colocación de ungüento a la hora de acostarse, o la cirugía para mejorar el cierre de los párpados.

Cartílago intraocular: (Tejido conectivo disperso al azar en toda la superficie ocular). Puede interferir con la visión normal pero no se necesita tratamiento.

Coloboma del iris: (Cierre incompleto del iris, lo que le da color al ojo). Se ve como una cerradura y permite el ingreso de demasiada luz al ojo, lo que aumenta la fotosensibilidad.

Reflejo córneo mandibular: (Los ojos se ponen en blanco cuando se amamanta, toma el biberón o se alimenta). Es benigno.
Pestañas largas: En general, no provoca problemas, pero cuando las pestañas apuntan hacia adentro, pueden rasguñar el ojo, lo que ocasiona ojos rojizos y llorosos, irritados y se pueden infectar. También pueden provocar malestar si las pestañas tocan los lentes.

Microftalmia: (Un ojo es más pequeño-poco desarrollado- que el otro). La visión puede ser normal en el ojo más pequeño, pero en otras ocasiones, esto no sucede y el niño puede ser ciego de ese ojo.

Miopía: (Dificultad para ver de lejos). Se trata con anteojos correctivos.

Nistagmus: (Movimientos oculares involuntarios). Puede corregirse con anteojos correctivos.

Hipoplasia del nervio óptico: (El nervio óptico no se ha desarrollado). Puede interferir con la visión normal. No precisa tratamiento.

Fotofobia: (Fotosensibilidad extrema, en especial en la trisomía 18). Se trata con los lentes de sol **Blutech**, uso de gorros, ventanillas de automóvil polarizadas y la ingesta dietaria de luteína y zeaxantina, ya sea por suplementos dietarios o alimentos naturales. Los lentes Blutech se consiguen en BluTechLenses.com o llamando al 800-258-5902.

Ptosis: (Caída de los párpados). No requiere cirugía a menos que interfiera con la visión.

Estrabismo: (Desequilibrio muscular, uno de los ojos está desviado hacia adentro o hacia afuera. Puede alternar entre un ojo y el otro). Se puede corregir con anteojos o con cirugía.

(Cantrell, SOFT Times, 2001, información actualizada al 2017)

Audición

La mayoría de los estados de E.E.U.U requieren estudios de audición obligatorios en los recién nacidos. A aquellos bebés que no pasan el examen auditivo, se los deriva a otro especialista para que se les realice estudios de seguimiento. En los estados o regiones donde no se realizan los estudios de audición en recién nacidos, es importante acudir a un especialista. La evaluación con un fonoaudiólogo pediátrico es lo mejor para aquellos pacientes que son difíciles de evaluar. **Tanto en la trisomía 18 como en la trisomía 13, se indica el examen de audición después de los 6 meses de vida. Éste debe ser realizado por un fonoaudiólogo pediátrico capacitado.** (Carey, 2010) Los padres en general advierten las respuestas que indican que sus hijos pueden oír sonidos y sus observaciones ofrecen información valiosa para la evaluación de la audición de sus hijos.

Los Potenciales Evocados Auditivos de Tronco Cerebral (PEATC) miden la respuesta en onda cerebral a los sonidos oídos a través de auriculares. Se colocan electrodos en el cuero cabelludo del bebé y es probable que se precise sedación para mantener al niño quieto. Otro estudio denominado Audiometría Conductual puede realizarse en niños mayores de un año de edad y no necesita sedación. Este examen se hace en una habitación silenciosa y se evalúa a los niños según su respuesta, como por ejemplo, un cambio en la frecuencia respiratoria o en sus movimientos oculares, ante tonos u otros sonidos producidos por el fonoaudiólogo. En ocasiones, el examen auditivo inicial y el de seguimiento muestran diferentes resultados. Se ha informado pérdida de la audición moderada a severa en algunos niños mayores con trisomía 18 y trisomía 13.

Tabla 7

Discapacidad sensorial en la Trisomía 18, Trisomía 13, y en sus variedades de Mosaico y Trisomía Parcial.

Audición

Trisomía 18 (37 niños)
La audición fue satisfactoria en casi 50% de quienes presentan trisomía 18.
Casi el 50% tuvo pérdida de la audición parcial y unos pocos presentaron pérdida auditiva profunda.

Trisomía 13 (12 niños)
La audición fue satisfactoria en el 66% de quienes presentan trisomía 13.
Un 16.5% tuvo pérdida de la audición parcial y un 16.5% presentaron pérdida auditiva profunda.

Trisomía 18 y trisomía 13 Mosaico o Parcial (20 niños)
Un 25% presentó pérdida parcial de la audición y unos pocos presentaron pérdida de la audición profunda.

Visión

Trisomía 18 (37 niños)
La visión fue satisfactoria en casi el 66% de quienes presentan trisomía 18.
Más del 25% tienen ceguera parcial y algunos presentaron ceguera legal.

Trisomía 13 (12 niños)
La visión fue un problema mayor para la trisomía 13.
Un 33% tuvieron ceguera parcial, 25% presentaron ceguera legal, y otro 25% presentaron ceguera total.

Trisomía 18 y trisomía 13 Mosaico o Parcial (20 niños)
La visión fue normal en casi 75% de quienes presentaron trisomía parcial o por mosaico.
Algunos presentaron ceguera parcial y otros pocos presentaron ceguera legal.

Desarrollo Social de niños con Trisomía 18 y Trisomía 13 en el contexto de Familia y Comunidad (Healey, PJ, 2003)

Algunas madres miembros del grupo SOFT de Facebook dicen que sus hijos usan Soft Bands (Bandas Suaves, Baha y Pronto Soft), un tipo de banda elástica para la cabeza que contienen audífonos:

"…el fonoaudiólogo dijo que la mayor parte de la transmisión se pierde en sus canales auditivos porque son increíblemente pequeños. Pero a medida que Lilly crece, esperamos que sus canales auditivos también lo hagan. Y entonces, su audición mejorará". L.H.,Blog Pray for Lilly, 2011.

"Jack recibió audífonos para probar durante 30 días, pero no hemos visto ninguna reacción al ruido aún". (The SOFT Times, 2003).

"Ella tiene audición en cada oído y pérdida de la audición en cada oído, de moderada a severa. Los audífonos son costosos y nuestra cobertura médica no los cubre". (The SOFT Times, 2004).

"Ella finalmente obtuvo sus audífonos después de que ***Easter Seals*** *[N.d.T: fundación que ayuda a familias con hijos discapacitados] y nuestro fonoaudiólogo acordaron en qué era lo que le producía la pérdida de audición profunda. Hemos advertido que ella oye los sonidos cuando usa los audífonos".* (The SOFT Times, 2005)

Inmunizaciones

La Academia Estadounidense de Pediatras (AAP, por sus siglas en inglés) posee directrices firmes en cuanto a la inmunización de bebés y niños con problemas neurológicos. El profesional de la salud debe referirse a las recomendaciones de la AAP. Medicaid [N.d.T: programa federal y estatal conjunto que ayuda con los costos médicos a algunas personas de ingresos y recursos limitados] posee una lista de las vacunas obligatorias que siguen las recomendaciones de la AAP.

Las vacunas deben determinarse según cada caso (Bruns,2014). Algunos niños pueden estar exentos debido a su religión o por las reacciones adversas evidenciadas en alguna vacuna previa, o quizás precisen recibirla más tarde de lo habitual a causa de una enfermedad u otro problema. Dos madres miembros de SOFT se preguntaban si el bajo peso de sus bebés (menos de 2, 267 kilos o 5 libras) puede haber contribuido a la reacción que sufrieron después de haber sido vacunados. Se evaluaron los registros de vacunación de niños estudiados por Baty et al. y no se halló evidencia alguna en relación con las reacciones adversas en niños con trisomía 18 y trisomía 13 que fueron vacunados, en comparación con otros niños sin trisomías, aunque la muestra estudiada era pequeña (Baty et al, 1994).

El registro SOFT de vacunación (SOFT-IR) mantiene información provista por los padres de niños vacunados. Algunos padres decidieron postergar las inmunizaciones o las rechazaron, pero aquellos niños que fueron vacunados recibieron las vacunas estándar y una dosis anual de la vacuna contra la gripe. Los padres también informaron si vieron reacciones adversas. La mayoría de estas reacciones fueron las usuales como fiebre (únicamente), enrojecimiento o abultamiento en la zona donde se aplicó la vacuna. Otras reacciones no específicas pero más preocupantes también se informaron. Muy pocos mencionaron la vacuna que pudo haber provocado la reacción adversa. Ninguno mencionó si las reacciones adversas fueron informadas al Sistema de Informe de Eventos Adversos a las Vacunas (VAERS, por sus siglas en inglés, del Centro para el Control y la Prevención de las Enfermedades, CDC).

Reacciones adversas informadas por padres desde diciembre de 2016 al Registro de Vacunación de SOFT (SOFT-IR):

-De 204 niños con T18 que fueron vacunados, 25 sufrieron alguna reacción: 12 de las cuales fueron reacciones típicas y 13, preocupantes o adversas.

-De 82 niños con T13 que fueron vacunados, 6 sufrieron alguna reacción: 3 fueron típicas y 3 fueron preocupantes o adversas.

-También se registró una caso de trisomía 13 mosaico con reacción preocupante.

Tipos de reacciones preocupantes o adversas informadas:

-Enfermedad: T18=8; T13=2.

-Convulsiones: T13=1.

-Episodio respiratorio/ apnea: T18=4.

-Fiebre, convulsiones: T13 mosaico=1

-Convulsiones,muerte: T18=1 (Japón).

Virus Sincicial Respiratorio (VSR): Es una infección pulmonar seria para bebés prematuros y bebés con enfermedad pulmonar crónica. En niños mayores y adultos se presenta como un resfrío o enfermedad de vías aéreas superiores, pero un niño con trisomía 18 fue hospitalizado con VSR. El VSR aparece durante el invierno y a comienzos de la primavera como epidemia anual.

Este virus se disemina fácilmente por contacto directo con las secreciones infeccionas en las manos, por pequeñas gotas que viajan en el aire, y el virus puede sobrevivir horas sobre las superficies como la de los mostradores y mesadas. Entre las medidas preventivas se encuentran limitar la exposición del niño a las guarderías infantiles, si se puede evitar llevarlos, mejor; y alentar un buen lavado de manos en casa y en cualquier ambiente donde lleve a su hijo (Showalter, The SOFT Times, 2004-2005). El doctor Scott Showalter, pediatra, ha asistido a las conferencias anuales de SOFT desde 1987 para atender a los niños que se enferman durante las conferencias. Scott y su esposa, Vivian, tuvieron un hijo (Patrick, 6/2/87-18/4/87) con trisomía 18.

Se puede administrar anticuerpos para evitar el VSR por medio de una inyección intramuscular (Synagis®, Palivizumab). El tratamiento con Synagis® comienza antes de que empiece el brote de VSR, y se administra una vez al mes hasta fines del brote. El brote puede variar en diferentes partes del país. Existen guías específicas para determinar quién debe recibir Synagis®. Se administra solo a bebés y niños menores de 2 años de edad que se consideran estar en alto riesgo de contraer el VSR. Entre los niños que pueden calificar para este tratamiento se encuentran quienes padecen enfermedad pulmonar crónica o insuficiencia cardíaca congestiva que requieren tratamiento, o la hipertensión pulmonar. Es conveniente que las familias de niños con trisomía 18 y trisomía 13 de menos de 2 años de edad dialoguen con el pediatra para decidir si su hijo requiere la administración de estos anticuerpos para prevenir el VSR. Es también conveniente preguntar si su hijo seguirá calificando para este tratamiento el próximo año. En ocasiones, este tratamiento será aprobado por la cobertura médica previa presentación de solicitud del médico.

Sistema osteoartromuscular.

Existe una variedad de anomalías musculoesqueléticas tanto en la trisomía 18 como en la trisomía 13. Entre ellas se incluyen malformaciones medicamente significativas y anomalías menores de los miembros y el esqueleto (Carey, 2010) (Ver tablas 1 y2, páginas (16-17). Si fuese conveniente, el pediatra puede realizar una derivación a un

traumatólogo infantil para evaluar las anomalías que puedan necesitar el uso de yeso o cirugía. Las radiografías permiten el diagnóstico del grado de compromiso de la anomalía y ayudan a la toma de decisiones de qué será lo mejor para el niño. Algunos padres prefieren no realizar intervención alguna, otros padres retrasan la intervención hasta que sus hijos sean mayores y hay padres que prefieren corregir las anomalías. Si el niño tiene una cardiopatía, debe realizarse una interconsulta con el cardiólogo antes de realizar cualquier cirugía con el propósito de evaluar sus riesgos y beneficios.

Escoliosis

Es la curvatura de la columna vertebral y es un problema potencial para niños mayores con trisomía 18, aunque también puede ocurrir en la trisomía 13. **La escoliosis debe evaluarse clínicamente en cada visita de rutina al médico en los niños con trisomía 18, comenzando a los 2 años de edad. Usualmente, con el tiempo, se realiza una serie de radiografías de la columna vertebral si se sospecha la presencia de escoliosis (Carey, 2005).** La etapa temprana de la escoliosis puede verse observando una desviación de la espalda del niño con respecto a sus caderas o el desplazamiento de la columna. Los padres deben solicitarle al pediatra que esté atento a estos cambios. Si fuese conveniente, el médico puede derivar al niño a un traumatólogo infantil para que lo examine y realice radiografías que lo ayuda a determinar el tipo de escoliosis que presenta, para medir el grado de curvatura y para diagramar un plan de cuidados.

Las curvaturas mayores a 20 grados se tratan con un corsé ortopédico hecho a medida denominado Body Jacket, que se utiliza para retrasar o detener la progresión de la escoliosis. A veces se usa durante años y se realizan cambios en el corsé para modificar el talle. **Si la curvatura aumenta a más de 40 grados, se suele considerar la cirugía.** El aumento progresivo de la curvatura disminuye gradualmente la capacidad pulmonar, lo que provoca complicaciones cardiopulmonares a largo plazo.

Un número de niños del Registro de Cirugías SOFT recibieron fusión vertebral con menos de 10 años de edad, pero la mayoría de los traumatólogos prefieren retrasar la cirugía para cuando tengan 10 años o más debido al continuo crecimiento que puede requerir reparación postoperatoria. Hace unos años, algunos padres mencionaron en Facebook que **se utilizaron barras de crecimiento ajustables (columna o costilla) para retrasar la fusión vertebral hasta que su hijo fuese más grande.** Cuando el niño tiene una cardiopatía, el traumatólogo debe realizar una interconsulta con el cardiólogo infantil cuando se considere realizar la cirugía. Debe informarse a los padres de los riesgos y beneficios implicados:

"Ella tuvo un corsé Boston durante muchos años. Cuando dejó de ser efectivo, se le colocaron VEPTRs y luego, se le realizaron expansiones cada 4 meses durante 5 años. Hace poco le removieron las VEPTRs y le realizaron la fusión vertebral"* J.V.,Elanor, trisomía 18, 2012. *Costilla protésica vertical expansible de titanio (VEPTR, por sus siglas en inglés), **Barras de crecimiento.**

Riesgo de fracturas.

Existen niños mayores con trisomía 18 y trisomía 13 a quienes se les diagnosticó osteopenia u osteoporosis.

La osteopenia es la presencia de densidad mineral ósea (DMO) menor a la normal pero no lo suficientemente baja para clasificarla como osteoporosis. La osteoporosis cursa con una DMO muy baja. La disminución de la densidad ósea representa un riesgo de fracturas. Existen estudios y tratamientos para estas dolencias.

Una joven con trisomía 18 recibió Zometa® [N.d.T: nombre genérico: ácido zoledrónico] para la osteoporosis, una vez al año por vía endovenosa. No puede tolerar la medicación oral. **Siempre debe consultarse cómo administrar los medicamentos y cuáles son los posibles efectos secundarios.**

Muchos padres informan que sus hijos sufrieron una fractura por haber sido levantados o a causa de una caída. La falta de actividad necesaria para desarrollar huesos fuertes, la ingesta deficiente de vitamina D y calcio, y los efectos secundarios de algunos medicamentos aumentan la incidencia de fracturas.

"La reanimación por RCP le produjo fracturas múltiples y una necesitó reparación quirúrgica y yeso. Comenzó a fracturarse a los 11 años y medio y se ha fracturado 12 veces en los últimos 9 meses. Visitaremos a un ***endocrinólogo****" (luego, fue tratado con bifosfonatos),* J.W., Nicholas, trisomía 13, 2007.

Sistema genitourinario.

Una variedad de defectos de los tractos genitourinarios se han descrito en personas con trisomía 18 o trisomía 13. Las infecciones del tracto urinario ocurren con frecuencia en ambos síndromes. Los síntomas como la frecuente micción de pequeñas cantidades de orina, molestias al orinar, orina de olor intenso y fiebre deben informarse al médico. **Un efecto secundario de la constipación es la infección del tracto urinario, en especial en las niñas** (Doctor Liptak, taller en la conferencia de SOFT, 1999).

A causa de la elevada frecuencia de anomalías renales, se recomienda realizar ecografías abdominales en los pacientes con trisomía 18 (Carey,2010). Ver página 69 acerca del estudio que se realiza en pacientes con trisomía 18 para la detección del **tumor renal de Wilms**:

"Nos dicen que la posible causa de las piedras renales es la ingesta de Lasix®. Ella lo tomó solo un mes cuando era bebé" JD, Giuliana, trisomía 18 mosaico.

"Él tuvo otra infección urinaria a causa de la presencia de divertículos en su vejiga que atrapan la orina. Así que, ahora toma a diario una dosis de antibiótico de mantenimiento " (The SOFT Times, 2007).

Salud dental.

La Academia de Odontopediatras Estadounidense (AAPD, por sus siglas en inglés) recomienda la primera visita al odontólogo alrededor de los 12 meses de vida o dentro de los 6 meses de la aparición del primer diente de leche. Puede aparecer infección bateriana relacionada con la aparición de caries dental a edad muy temprana, por lo que es importante el asesoramiento para realizar cuidados preventivos de la higiene bucal.

Generalmente, quienes padecen una cardiopatía necesitarán un antibiótico profiláctico que se receta antes de cualquier procedimiento de cuidado dental. Este cuidado es esencial ya que las caries y la enfermedad de las encías pueden llevar a infección del torrente sanguíneo, lo que puede afectar el corazón. Los padres pueden pedirle al pediatra una derivación a un odontopediatra. Si fuese conveniente, el pediatra o el odontopediatra pueden recetar un antibiótico profiláctico para que le niño tome antes del examen y cuidado odontológico.

Los numerosos recordatorios del pronóstico desfavorable del niño pueden retrasar la decisión de comenzar con los cuidados odontológicos. La higiene oral es necesaria. El odontopediatra puede brindar consejos útiles acerca de cómo realizar la limpieza dental de su hijo. Los niños con trisomía 18 o trisomía 13 suelen ser reticentes a estos cuidados orales, se resisten a que les coloquen objetos en su boca a menos que estos sean sus propios dedos. Cepillarles los dientes puede ser un desafío. Un padre miembro de SOFT recomienda un producto dental denominado Biotene®, una pasta dental en gel que es bien tolerada por su hija porque produce poca espuma. La pasta Biotene® contiene enzimas que ayudan a reducir los síntomas de la boca seca. Algunos medicamentos producen efectos secundarios de la boca seca o sobrecrecimiento del tejido gingival.

Un número de padres miembros de SOFT informan que sus hijos recibieron procedimientos odontológicos en el hospital con anestesia. El departamento de servicios sociales de cada estado posee una lista de odontólogos que aceptan Medicaid. Las visitas odontológicas deben realizarse cada 6 meses para realizar limpieza y control. Los padres deberán averiguar en el consultorio odontológico cuál será el reintegro que recibirán.

Seguridad

De gran beneficio será que la familia tome clases sobre reanimación cardiopulmonar (RCP) tanto para adultos como para bebés y niños. Contacte el departamento de bomberos local y/o el centro de emergencias para comunicarles que en su hogar vive un niño con necesidades de cuidados de la salud especiales. Esto les ayudará a encontrar su casa más rápidamente si fuese necesario:

"Soy una mamá orgullosa cuando escucho y veo a mis hijos describir/demostrar cómo hacer RCP. ¡Gracias a la Asociación Cardíaca Estadounidense por el día de la familia gratuito!" T.G., SOFT Facebook, 2014.

Los niños con trisomía 18 o trisomía 13 visitan a muchos especialistas. Pueden llegar a necesitar sondas de alimentación, oxígeno, medicación, transporte en sillas de ruedas y mucho más durante la visita al médico. Quien cuida a estos niños debe recordar muchos detalles y también debe informar al médico acerca de la historia clínica del niño y el motivo de la consulta.

Cada especialista solicitará una historia clínica, lista de cirugías realizadas, medicación con la dosis que recibe el niño y sus alergias si las tiene. Registre y mantenga esta información al día con los cambios que surjan para llevar a las visitas a la clínica o al hospital, así todos los profesionales recibirán la misma información.

El doctor Carey sugiere que se le pida a cada profesional que trata a su hijo realizar una breve descripción de los hallazgos y recomendaciones en un cuaderno de registro. Un experto en tecnología miembro de SOFT recomienda la **aplicación Genius Scan** para mantener un registro de la historia clínica de cada niño. La aplicación convierte a su celular en un escáner y guarda los archivos en formato PDF. Se puede guardar la información en la aplicación y también puede exportarse la información a la nube o en su casilla de correo.

Megan

15/5/80

Trisomía 18

Megan fue una de las personas con trisomía 18 que se encuentra entre el 10% de quienes nacieron con un corazón normal.

Emerson

23/6/11

Trisomía parcial, 18q
Monosomía parcial,13p
Con translocación.

Greta

15/7/80

Síndrome Smith-Lemli-Opitz (SLO)

El SLO, muchas veces confundido con la Trisomía 13, está relacionado con un síndrome muchas afectaciones similares a la T13.

"Se habló de la trisomía 18 y 13 cuando nació. Los estudios de sangre mostraron una trisomía 9. El diagnóstico de Greta cambió a SLO cuando cumplió 21 años", M.T., 2008.

Ryan

23/12/99

Trisomía 18 Mosaico

"Vamos paso a paso con Ryan y damos gracias a Dios por cada día que nos regala",M.S., **Historias de las Familias SOFT.**

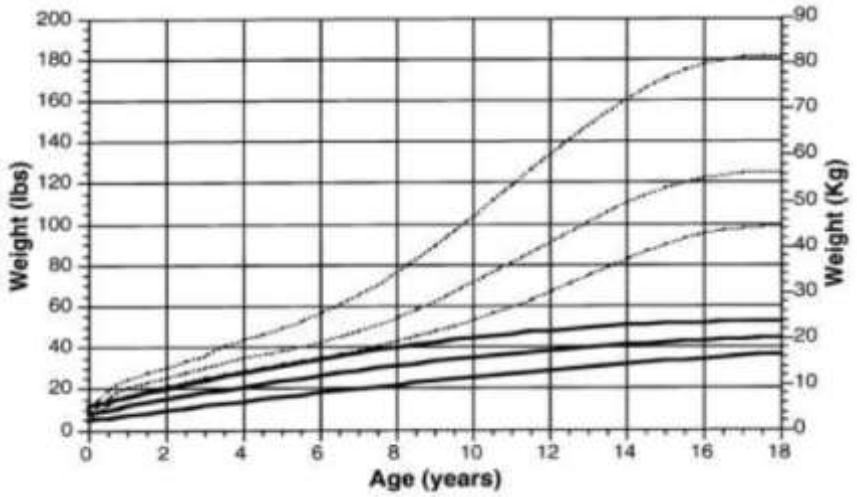
Kameron, "Kammie"

8/5/97

Trisomía 18

Tabla 8ª
Curvas de Crecimiento para la Trisomía 18 y 13
Trisomía 18, Curva de Peso.

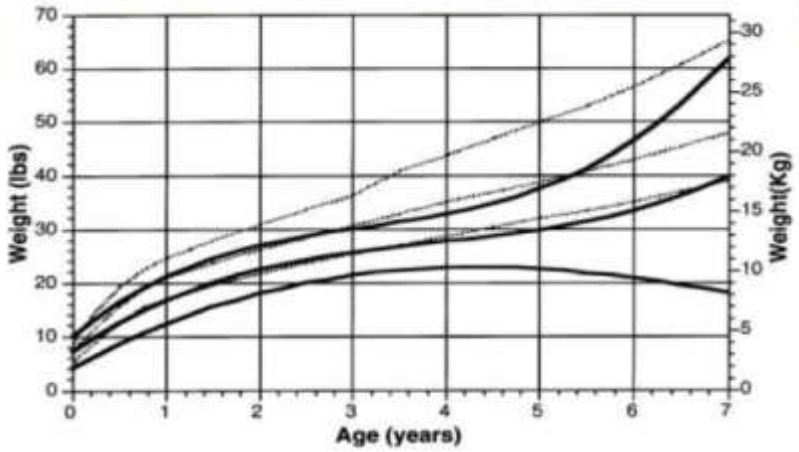
Regresión y 95% de límite de confianza
(Trisomía 18= líneas continuas. Normal=líneas punteadas)



Donde: Weight (lbs)=Peso en libras. Age (years)= Edad en años.

Trisomía 13, Curva de Peso.

Regresión y 95% de límite de confianza
(Trisomía 13= líneas continuas. Normal=líneas punteadas)

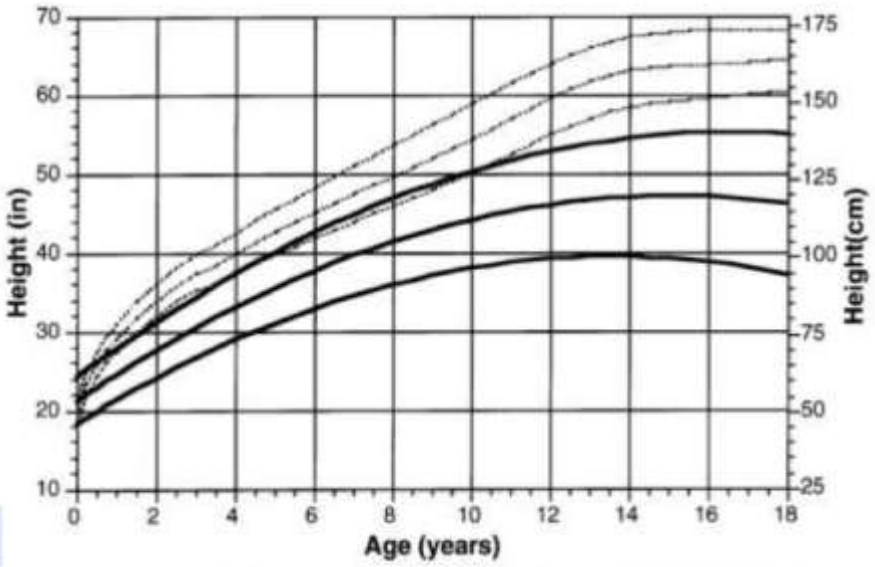


Donde: Weight (lbs)=Peso en libras. Age (years)= Edad en años.

Fuente de las curvas de peso: Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC (1994). Historia Natural de la Trisomía 18 y la Trisomía 13 (*Natural history of trisomy 18 and trisomy 13)*:I. Crecimiento, examen físico, historias clínicas, supervivencia y riesgo de recurrencia (*Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk.*). Am J Med Genet 49: 175-188; © 1994 Wiley-Liss, Inc. Reimpreso con autorización de John Wiley & Sons, Inc.

Tabla 8b
Curvas de Crecimiento para la Trisomía 18 y 13
Trisomía 18, Curva de Altura.

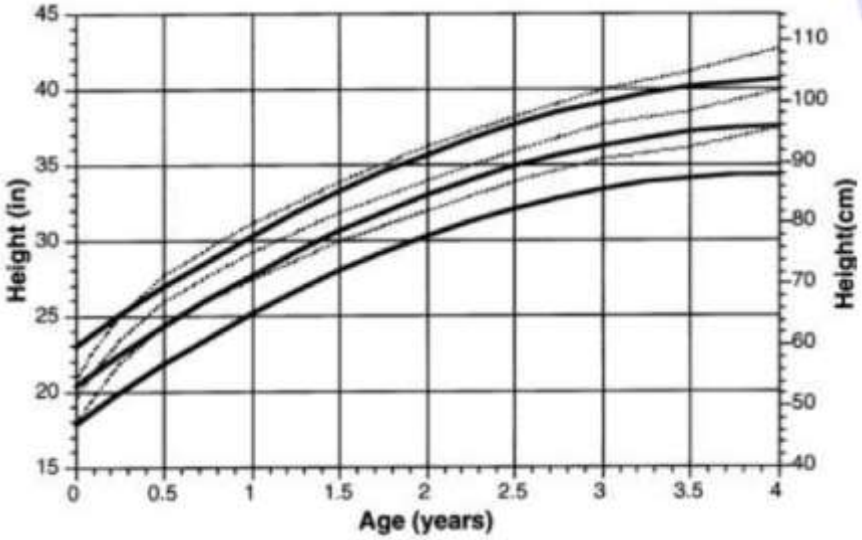
Regresión y 95% de límite de confianza
(Trisomía 18= líneas continuas. Normal=líneas punteadas)



Donde: Height (in)=Altura en pulgadas. Age (years)= Edad en años.

Trisomía 13, Curva de Altura.

Regresión y 95% de límite de confianza
(Trisomía 13= líneas continuas. Normal=líneas punteadas)

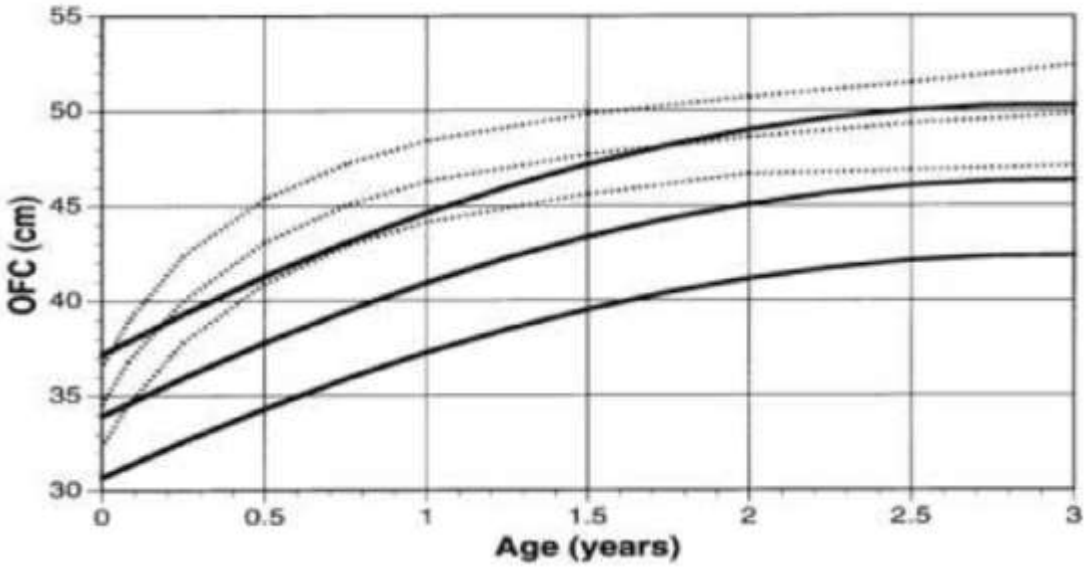


Donde: Height (in)=Altura en pulgadas. Age (years)= Edad en años.

Fuente de las curvas de altura: Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC (1994). Historia Natural de la Trisomía 18 y la Trisomía 13 (*Natural history of trisomy 18 and trisomy 13)*:I. Crecimiento, examen físico, historias clínicas, supervivencia y riesgo de recurrencia (*Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk.*). Am J Med Genet 49: 175-188, © 1994 Wiley-Liss, Inc. Reimpreso con la autorización de John Wiley & Sons, Inc.

Tabla 8c
Curvas de Crecimiento para la Trisomía 18 y 13
Trisomía 18, Curva de Perímetro Cefálico.

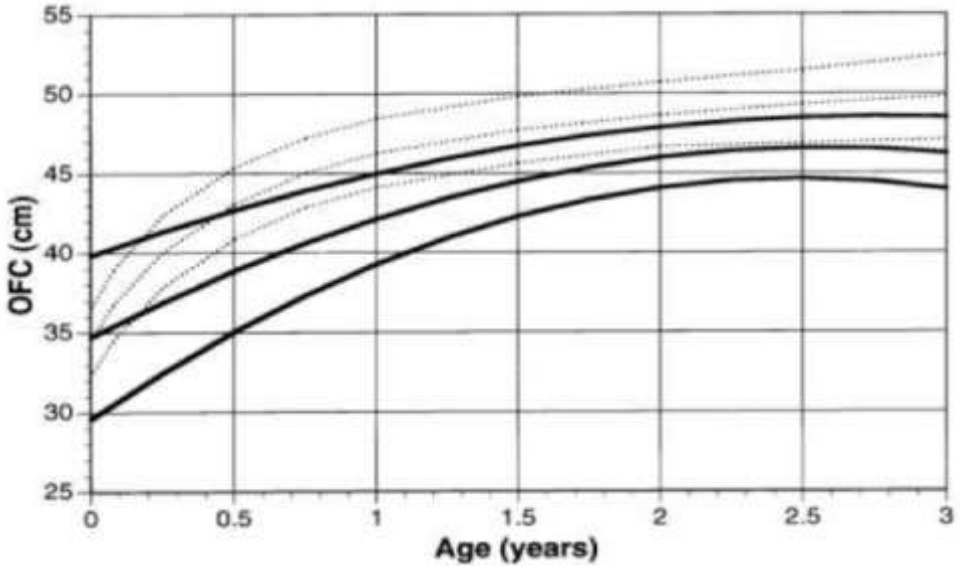
Regresión y 95% de límite de confianza
(Trisomía 18= líneas continuas. Normal=líneas punteadas)



Donde: OFC (cm): Circunferencia occipitofrontal en centímetros. Age (years)= Edad en años.

Trisomía 13, Curva de Perímetro Cefálico.

Regresión y 95% de límite de confianza
(Trisomía 13= líneas continuas. Normal=líneas punteadas)



Donde: OFC (cm): Circunferencia occipitofrontal en centímetros. Age (years)= Edad en años.

Fuente de las curvas de altura: Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC (1994). Historia Natural de la Trisomía 18 y la Trisomía 13 (*Natural history of trisomy 18 and trisomy 13)*:I. Crecimiento, examen físico, historias clínicas, supervivencia y riesgo de recurrencia (*Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk.*). Am J Med Genet 49: 175-188, © 1994 Wiley-Liss, Inc. Reimpreso con la autorización de John Wiley & Sons, Inc.

Lyndsay

20/7/00

Trisomía 18

El doctor Carey nos dijo no conocía a nadie con trisomía 18 que hubiese sido operado del corazón a una edad tan temprana como sucedió con Lynsday",L.S.,2014.

Lyndsay fue operada del corazón para reparar una CIV (comunicación interventricular), una CIA pequeña (comunicación interauricular) y un ductus persistente a las dos semanas de vida y pesando tan solo 4 libras y tres onzas (alrededor de un kilo novecientos).

Leila

28/12/11

Trisomía 18

Leila tiene una traqueostomía desde los 2 meses de vida y le repararon una Tetralogías de Fallot a los 9 meses de edad.

Alexander

10/10/14-8/3/14

Trisomía 13
Translocación Robertsoniana

Nora

9/2/13

Trisomía 13

A Nora le repararon su CIV y CIA a los 8 meses de vida.

Milan

2/11/10

Trisomía 18

A Milan le repararon su CIV cuando tenía 2 meses y 3 semanas de vida.

"Un médico especialista en Ética nos dijo que la actitud debe encauzarse de manera positiva con la trisomía 18", A.S, Janessa, trisomía 18, 2014.

"Todas las cirugías que se le realizaron a Joey en sus cortos seis años de vida fueron siempre para mejorar su calidad de vida. Y creemos que la mejoraron", P.F., Joey, Trisomía 13.

*"Siempre será la bebé de mamá y la nena de papá",*K. & R.R.,Michelle, trisomía 18.

Tabla 9- Cirugías Cardíacas

Registro de Cirugías de SOFT (SOFT SR-Octubre,2017) Cirugías cardíacas:	T18	T18M	T13	T13M	RD	Total
	Reparación o cirugía y número hecho por cada diagnóstico.					
Ensanchamiento de la aorta	1	0	0	0	2	3
Reparación de coartación aórtica	9	0	3	1	1	14
Stent de válvula aórtica	0	0	1	0	0	1
Reparación de aneurisma de septo interauricular	1	0	0	0	0	1
Reparación de CIA (comunicación interauricular)	33	8	10	3	17	71
Reparación de CAV (defecto de canal atrioventricular)	3	0	0	0	1	4
Dilatación con balón	3	0	0	0	0	3
Cirugía de válvula aórtica bicúspide	1	0	0	0	1	2
Shunt Blalock-Taussig	3	0	1	0	3	7
Cateterismo cardíaco	17	2	2	2	1	24
Procedimiento cardíaco con "coils" (espirales)	2	0	2	0	1	5
Doble salida ventricular izquierda	3	0	0	1	1	5
ECMO (oxigenación por membrana extracorpórea)	1	0	0	0	0	1
Cirugía de Fontan	1	0	0	0	0	1
Cirugía de Glenn	0	0	0	0	1	1
Stent para ductus arterioso persistente y HLHS (síndrome del corazón izquierdo hipoplásico)	1	0	0	0	0	1
Reparación/corrección de fugas de válvula mitral	1	0	1	0	1	3
Marcapasos	6	2	0	0	0	8
Reparación de ductus arterioso persistente	47	4	7	5	15	78
Pericardiectomía	0	0	0	0	1	1
Cierre del foramen oval persistente	2	0	0	0	0	2
Eliminación o reducción del *banding* de arteria pulmonar	5	1	1	0	1	8
Banding de arteria pulmonar (constricción de la arteria pulmonar)	19	2	4	0	3	28
Atresia pulmonar	5	0	0	0	1	6
Reparación de estenosis pulmonar	3	1	0	1	1	6
Reparación de vena pulmonar	1	1	0	0	0	2
Cirugía de Ross	0	0	0	1	0	1
Colocación de *shunt* (dispositivo de derivación)	2	0	1	0	1	4
Cirugía cardíaca sin especificar	5	2	0	3	5	15
Retorno venoso pulmonar anómalo total	0	0	1	0	1	2
Reparación de Tetralogía de Fallot	7	2	5	0	6	20
Reparación de tronco arterioso	0	0	0	0	1	1
Reparación de CIV (comunicación interventricular)	66	10	9	3	22	110

T: Trisomía M: Mosaico RD: Síndromes relacionados (SOFT-SR)

La tabla de cirugías de arriba y la de hospitales que se encuentra a continuación se actualizan dinámicamente en la página web de SOFT.

"¿Deberíamos operarlo? ¿Podemos hacerlo pasar por esto? ¿Y si muere? ¿Me lo podría perdonar? ¿Qué calidad de vida tendrá si no lo operamos?" (The SOFT Times, 2001).

Tabla 10

Hospitales donde se realizan cirugías cardíacas a pacientes con trisomía 18 y 13.

Hospitales que han realizado cirugías cardíacas a pacientes con trisomía completa 18 o 13 desde 2007 hasta noviembre de 2017 (según registro SOFT-SR: www.trisomy.org)

Es posible que algunos de los hospitales en la lista ya no brinden ese servicio.

	AÑO	ESTADO
STOLLERY CHILDREN'S HOSPITAL, EDMONTON, AB, CANADA	2014	AB
CHILDREN'S OF ALABAMA, BIRMINGHAM, AL	2017	AL
ARKANSAS CHILDREN'S HOSPITAL, LITTLE ROCK, AR	2007	AR
SAN DIEGO CHILDREN'S HOSPITAL, SAN DIEGO, CA	2012	CA
LUCILE PACKARD CHILDREN'S HOSPITAL - STANFORD, PALO ALTO	2014	CA
UCSF BENIOFF CHILDREN'S HOSPITAL, SAN FRANCISCO, CA	2016	CA
UC DAVIS MEDICAL CENTER, SACRAMENTO, CA	2013	CA
CHILDREN'S HOSPITAL COLORADO, AURORA, CO	2017	CO
CHILDREN'S NATIONAL MEDICAL CENTER, WASHINGTON, DC	2012	DC
A.I. DUPONT CHILDREN'S HOSPITAL, WILMINGTON, DE	2012	DE
ST JOSEPH'S CHILDREN'S HOSPITAL, TAMPA, FL	2007	FL
WOLFSON CHILDREN'S HOSPITAL, JACKSONVILLE, FL	2011	FL
CHILDREN'S HEALTHCARE OF ATLANTA EGLESTON, ATLANTA, GA	2013	GA
TUBINGEN KINDERKLINK, TUBINGEN, ALEMANIA	2017	De
KAPIOLANI MEDICAL CNTR FOR WOMEN & CHILDREN, HONOLULU, HI	2013	HI
ST FRANCIS MEDICAL CENTER, PEORIA, IL	2009	IL
ADVOCATE LUTHERAN GENERAL HOSPITAL, PARK RIDGE, IL	2009	IL
PAYTON MANNING CHILDREN'S -St VINCENT'S, INDIANAPOLIS, IN	2016	IN
NORTON CHILDREN'S HOSPITAL, LOUISVILLE, KY	2016	KY
CHILDREN'S HOSPITAL OF NEW ORLEANS, NEW ORLEANS, LA	2016	LA
BOSTON CHILDREN'S HOSPITAL, BOSTON, MA	2011	MA
JOHNS HOPKINS HOSPITAL, BALTIMORE, MD	2014	MD
C.S. MOTT CHILDREN'S HOSPITAL, UM, ANN ARBOR, MI	2014	MI
CHILDREN'S HOSPITAL OF MICHIGAN, DETROIT, MI	2010	MI
CHILDREN'S HOSPITAL OF MINNESOTA, MINNEAPOLIS, MN	2007	MN
CARDINAL GLENNON MEDICAL CENTER, ST LOUIS, MO	2017	MO
CHILDREN'S MERCY HOSPITAL, KANSAS CITY, MO	2017	MO
CAROLINAS MEDICAL CNTR-LEVINE CHILDREN'S, CHARLOTTE, NC	2015	NC
CHILDREN'S HOSPITAL & MEDICAL CENTER, OMAHA, NE	2017	NE
PRESBYTERIAN HOSPITAL, ALBUQUERQUE, NM	2011	NM
SUNRISE HOSPITAL - CHILDREN'S HEART CENTER, LAS VEGAS, NV	2017	NV
NATIONWIDE CHILDREN'S HOSPITAL, COLUMBUS, OH	2016	OH

CHILDREN'S HOSPITAL OF PITTSBURGH, PITTSBURGH, PA	2008	PA
CHILDREN'S HOSPITAL OF PHILADELPHIA, PHILADELPHIA, PA	2013	PA
PENN STATE HERSHEY CHILDREN'S HOSPITAL, HERSHEY, PA	2013	PA
CHILDREN'S HOSPITAL OF PHILADELPHIA, PHILADELPHIA, PA	2014	PA
GREENVILLE MEMORIAL CHILDREN'S HOSPITAL, GREENVILLE, SC	2007	SC
MEDICAL UNIVERSITY OF SOUTH CAROLINA, CHARLESTON, SC	2017	SC
LeBONHEUR CHILDREN'S HOSPITAL, MEMPHIS, TN	2017	TN
TEXAS CHILDREN'S HOSPITAL, HOUSTON, TX	2016	TX
COOK CHILDREN'S MEDICAL CENTER, FORT WORTH, TX	2014	TX
CHILDREN'S HOSPITAL OF SAN ANTONIO, SAN ANTONIO, TX	2009	TX
MEDICAL CITY DALLAS HOSPITAL, DALLAS TX	2014	TX
METHODIST CHILDREN'S HOSPITAL, SAN ANTONIO, TX	2015	TX
UNIVERSITY HOSPITAL, SAN ANTONIO, TX	2013	TX
TEXAS CHILDREN'S HOSPITAL, HOUSTON, TX	2010	TX
BIRMINGHAM CHILDREN'S HOSPITAL, WEST MIDLANDS, INGLATERRA	2015	UK
PRIMARY CHILDREN'S MEDICAL CENTER, SALT LAKE CITY, UT	2015	UT
UNIVERSITY OF VA MEDICAL HOSPITAL, CHARLOTTESVILLE, VA	2012	VA
ROANOKE MEMORIAL HOSPITAL, ROANOKE, VA	2008	VA
CHILDREN'S HOSPITAL OF THE KING'S DAUGHTERS, NORFOLK, VA	2011	VA
SEATTLE CHILDREN'S HOSPITAL, SEATTLE, WA	2017	WA
CHILDREN'S HOSPITAL OF WISCONSIN, MILWAUKEE, WI	2016	WI
RUBY MEMORIAL HOSPITAL, MORGANTOWN, WV	2013	WV
SUNNINGHILL HOSPITAL, GAUTENG, SUDAFRICA	2015	ZA

Morganne

9/10/98-13/5/99

Trisomía 18

Ashton

11/10/99

Trisomía 18

"Ashton conoció al doctor Carey cuando tenía 12 horas de vida. El doctor nos dio estadísticas e información para ayudarnos a tomar el tipo de decisiones que ningún padre debería tomar", R.& S.W., 2013

A Ashton se le reparó una CIV cuando tenía alrededor de 2 años y medio.

Mortalidad.

"Nos dijeron que tenerlo sería lo más difícil que hayamos hecho. Pero estaban equivocados. Lo más difícil es no tenerlo" P.F., Joey, trisomía 13.

La tristeza que trae el duelo anticipado es experimentada por todos los padres de niños diagnosticados con trisomía 18 o trisomía 13. El riesgo de un aborto espontáneo o de la muerte intrauterina, o de la pérdida fetal durante el trabajo de parto es mayor que en los embarazos sin complicaciones (Morris & Savva,2008). Los estudios de supervivencia de los neonatos afectados, sin mencionar ninguna intervención, indican en ambos síndromes que el 50% fallece dentro de la primera semana de vida y un 5-8% viven más de un año (Rasmussen et al, 2003; Carey, 2012;Cereda & Carey, 2012). Los estudios en poblaciones más recientes demuestran una mejorada sobrevida con intervenciones (Meyer et al, 2015; Kosho & Carey, 2016). Aproximadamente la mitad de los bebés en el estudio de Meyer nacieron prematuros y **la edad gestacional al momento de nacer** fue el indicador más importante de mortalidad. Los profesionales de la salud les recuerdan a los padres en cada visita médica que la situación de su bebé es "grave", incluso si el bebé está bien. La mayoría de los padres tienen la **esperanza** de que su bebé sea la excepción a las estadísticas, pero **temen** que suceda la pronosticada pérdida. Los padres de niños que sobreviven la etapa neonatal, en algún momento pasan de sentir tristeza por la espera de la muerte de su bebé a buscar modos para ayudar a su hijo a desarrollar su potencial y disfrutar de la vida. Esta transición es emocionalmente alentadora para los padres.

Sin embargo, el miedo a la muerte pronosticada retorna con cada crisis de salud. Para quienes llegan a la infancia o edad más avanzada, existe menos énfasis de sus médicos en el tema de la muerte y suelen referir que su hijo está "escribiendo su propia historia":

"Estaba preparada para otro bebé. Pero no estaba preparada para las convulsiones, los tubos, los medicamentos, los médicos, los alimentos especiales y el miedo de nunca saber si él moriría" P.F., Joey, trisomía 13.

"Nuestro hijo está muy bien y de a poco, vamos sintiendo menos dolor y apreciamos más la alegría que nos brinda y creemos que estará con nosotros por un largo tiempo" G.T., Garrett, trisomía 13.

"No se puede tomar decisions sobre la base del síndrome en sí, porque, francamente, Andrew escribía su propia historia" (pediatra de Andrew, The SOFT Times, 2002)

Apnea (obstructiva)

Solo alrededor del 50% de quienes nacen con trisomía 18 o trisomía 13 sobreviven más de una semana y la apnea ha sido informada por un número de padres miembros de SOFT como la causa de muerte.

Existen tres categorías principales de apnea:

-Apnea obstructiva: Cuando la respiración se detiene debido a la obstrucción de las vías aéreas superiores.
-Apena central: Cuando la respiración se detiene debido a un trastorno en el funcionamiento del sistema nervioso cenral a nivel del centro respiratorio (bulbo, tallo encefálico).
-Apnea mixta: es una combinación de la apnea central y obstructiva.

Las apneas obstructivas son las más comunes. El tamaño aumentado de las amígdalas o de las adenoides, además de ciertas malformaciones como la **traqueomalacia** (reblandecimiento del cartílago de la tráquea) pueden reducir la luz u obstruir temporalmente las vías aéreas, en especial durante el sueño, ya que el tono muscular disminuye mientras se duerme. El reflujo o el vómito pueden ocluir brevemente la vía; la postura también puede reducir su luz. Los padres deben informar al pediatra si su hijo experimenta agitación durante el sueño, sudoración profusa, aleteo nasal o jadeo al respirar. El ronquido es otra señal para informar al médico pero debe advertirse que el esfuerzo respiratorio decrece durante el sueño y quienes no estén ventilando suficiente aire, el ronquido puede no ser evidente.

En ocasiones, los padres se enteran por otros padres que su hijo está durmiendo muy poco y lo aceptan como algo típico de criar a estos niños. Es importante **investigar si existe un problema subyacente**. La falta de sueño adecuado contribuye a los estados de irritabilidad del niño. Los padres que no duermen lo suficiente están cansados y la vida cotidiana familiar se ve afectada por esto.

Si fuese conveniente, el pediatra derivará al niño a un **neumonólogo infantil y a un especialista del sueño para realizarle estudios del sueño** en una clínica destinada a tal fin. Entre los especialistas de importancia en este campo se hallan los **neurólogos infantiles** que evalúan posibles convulsiones; los **gastroenterólogos infantiles** para evaluar el reflujo, la broncoaspiración u otros problemas estructurales; o los **otorrinolaringólogos infantiles** (médicos especialistas en oído, nariz y garganta) que evalúan los posibles problemas de amígdalas y/o de adenoides:

"El neumonólogo dijo que la lengua de Lilly podría estar bloqueando su vía aérea, por lo que nos aconsejó que durmiera de costado. Todavía me sorprendo de la diferencia que significó para Lilly. Pasó de despertarse con arcadas y jadeando casi cada hora, a dormir sin dificultades durante toda la noche" LH, Lilly, trisomía 18 (Blog "Pray for Lilly", 2011).

Un número de padres informan el uso del **Sistema de presión positiva con dos niveles en la vía aérea (BiPAP)** durante la noche para mantener una vía aérea abierta durante el sueño. El BiPAP utiliza un flujo de aire y mantiene la vía aérea abierta con mayor presión durante la inhalación, y con menor presión durante la exhalación. El Sistema de Presión Positiva Continua (C-PAP) tiene solo un nivel de presión. Estos aparatos son de **asistencia ventilatoria no invasiva** que pueden ajustarse para diferentes modos de acción dependiendo de las necesidades del niño, que suelen evaluarse durante el

estudio del sueño. Estos aparatos se usan usualmente en adultos que presentan problemas de apnea del sueño y ronquidos. Sin embargo, la tolerancia para respirar a través de una máscara o bigotera nasal puede ser incómodo, en especial para los niños.

Debe destacarse que los informes SOFT acerca de los procedimientos de traqueostomía para trisomía 18 y trisomía 13 han aumentado significativamente en los últimos años. La traqueostomía es un orificio que se realiza a través del cuello y que llega hasta la tráquea (conducto aéreo que va a los pulmones). Se coloca un tubo en el orificio por donde se realiza la ventilación pulmonar de aire y también la limpieza de las secreciones provenientes de los pulmones. El Registro SOFT de Cirugías muestra que un par de niños se sometieron a una cirugía para cerrar sus traqueostomías. Algunos padres decidieron dejarle la traqueostomía a sus hijos, incluso cuando ya no era necesaria, ya que les resulta beneficiosa cuando su hijo enferma o si precisa una cirugía futura.

Summer

21/10/11

Trisomía 13

Kristina, "Krissy"

25/3/00

Trisomía 18

"En esa época no existía el C-PAP para neonatos. Krissy recibió su traqueostomía a los 3 meses de vida para que durmiera sin inconvenientes que pudiera provocar su apnea obstructiva"., T.K, 2017.

Krissy fue inspiración para los webinarios **Trisomy Talk** (charlas sobre trisomía), creados y dirigidos por su madre, Terre Krotzer.

Neumonía

Los padres de niños con trisomía 18 o trisomía 13 suelen informar que la neumonía ha sido causa de muerte en sus hijos.

El reflujo con broncoaspiración puede provocar neumonía aspirativa, una enfermedad frecuente en ambos síndromes.

La neumonía suele requerir la hospitalización de quienes presentan trisomía 18 o trisomía 13.

Entre las medidas preventivas, se encuentran algunos tratamientos de la respiración, como el uso del **nebulizador** con medicamento que llega directamente a los pulmones por medio del vapor que se libera del aparato. Este tratamiento suele ser diario y se realiza en el hogar para quienes sufren problemas respiratorios crónicos. Quienes no padecen estos problemas respiratorios crónicos, se recomienda solo tratar al niño si presenta síntomas de resfrío. **La percusión del tórax después del tratamiento** facilita el drenaje pulmonar y los padres pueden aprender esta técnica para realizar en el hogar. Una herramienta relativamente nueva denominada **Vest™** (chaleco) **es un sistema de limpieza de vías aéreas** utilizada para eliminar el moco de los pulmones. Se trata de un chaleco inflable con cámaras de aire que "laten" brindando de este modo, la percusión torácica de manera simultánea en todas las áreas del tórax durante el tratamiento. Para obtener más información, llame a Vest™1-800-426-4224.

El Phillips Cough Assist T70 es un dispositivo mecánico para quienes no pueden toser de manera efectiva. Consulte al pediatra si su hijo podría beneficiarse utilizando este aparato. Para más información: https://www.joshuafrase.org/uploads/CoughAssist%20-%20a%20patient%20guide.pdf

La escoliosis suele desarrollarse comúnmente en la trisomía 18, y quienes presentan trisomía 13 también pueden desarrollar este problema. La escoliosis suele aparecer a edad temprana pero los signos se han advertido también en un bebé con trisomía 18. La escoliosis tiende a aumentar con el tiempo y con el crecimiento, lo que puede provocar restricción de los pulmones y una disminución en la función pulmonar. La neumonía es una enfermedad seria para quienes padecen enfermedad pulmonar restrictiva y puede ser mortal.

Cardiopatías

En el formulario de inscripción de SOFT, una respuesta frecuente de los padres acerca de la causa de muerte de sus hijos con trisomía 18 o trisomía 13 es "cardíaca" o insuficiencia cardíaca. En un estudio realizado en 1994 sobre la historia natural de la trisomía 18 y la trisomía 13, los investigadores advirtieron que cuando analizaban las causas de muerte informadas por los padres miembros de SOFT y por las historias clínicas de estos niños, se sorprendieron por la falta de variedad del diagnóstico, ya que hallaron que **la mayoría de las causas de muerte eran una variación de paro cardiorrespiratorio (Baty et al, 1994).**

Los hallazgos encontrados en las ecografías prenatales no siempre se ven presentes después del nacimiento. Un número de padres recibieron información de que su hijo presentaba una cardiopatía severa, pero al momento de nacer, se encontró una anomalía cardíaca menos seria. Los neonatos con estos síndromes deben ser evaluados por un cardiólogo infantil y deben recibir un Ecocardiograma. Es conveniente que los padres soliciten este examen si no se ha realizado. **Carey recomienda que los bebés con trisomía 18 o trisomía 13 sean examinados con un ecocardiograma en el período neonatal (Carey, 2010; Cerda & Carey,2012).**

La hipertensión pulmonar (HP) relacionada con las cardiopatías es común en los bebés con estos dos síndromes y da la impresión de que se puede desarrollar en etapas tempranas en quienes presentan trisomía 18 (Carey, 2010). La HP se presenta con muy elevada presión sanguínea en las pequeñas arterias de los pulmones, lo que provoca que las cámaras derechas del corazón tengan que realizar un trabajo mayor para bombear sangre a los pulmones y-a causa de ello-se sufra una eventual insuficiencia cardíaca. Una vez que el bebé llegue a los 2-3 meses de vida y su estado es favorable, surge el tema del desarrollo de la hipertensión pulmonar (Carey,2010).

No hay cura para la hipertensión pulmonar. La medicación puede regularla y en ocasiones, también puede contribuir a su mejora una cirugía cardíaca reparativa. La HP puede ser la causa por la que un cirujano se niegue a realizar una cirugía cardíaca:

"Su HP diagnosticada cuando ella tenía 4 meses de edad se desarrolló rápidamente, en un lapso de 3 semanas entre ecocardiogramas, con un shunt tan pronunciado en la eco que no hubo necesidad de confirmarlo con cateterismo. Después de 3 meses de tratamiento con oxígeno y medicación, y cuando ya no vimos evidencia del shunt en su eco, se realizó el cateterismo. Se halló que sus presiones estaban lo suficientemente bajas para que fuese seguro cerrar su comunicación interauricular y su comunicación interventricular. Su PH bajó por completo con medicación cardíaca y dentro de los 6 meses de realizada la operación a corazón abierto" S.C., Nora, trisomía 13, 2017.

La cirugía cardíaca se ha convertido en una operación común en los últimos años para los bebés con trisomía 18 o trisomía 13. De todos modos, aún no se realiza en muchos hospitales. Los padres que encuentran un cirujano en otro hospital deben pedirle al cardiólogo que examinó a su hijo al nacer información de los hallazgos encontrados en el bebé para entregársela al cirujano. Si el cirujano está dispuesto a intentar realizar la operación, el bebé debe estar lo suficientemente estable para poder transportarlo. Es razonable y conveniente que los padres pregunten al equipo de la unidad de cuidados intensivos de neonatología (UCIN) si pueden realizar intervenciones médicas para estabilizar a su bebé para poder transportarlo al hospital donde será operado.

El registro SOFT-SR mantiene al día una lista de las intervenciones cardíacas que informan los padres junto con los hospitales donde se realizaron dichas intervenciones (Ver páginas 60-62).

Tener en cuenta esto: Las políticas de los hospitales pueden cambiar o algunos cirujanos dispuestos a realizar estas cirugías pueden cambiarse de hospital, por lo que puede ser que algunos hospitales ya no brinden el servicio de cirugías cardíacas para pacientes con trisomía 18 o trisomía 13.

Alrededor del 10% de bebés con trisomía 18 y 20% de quienes presentan trisomía 13 nacen **sin** anomalías cardíacas. Su supervivencia puede ser mayor para quienes su corazón funciona bien, pero su viabilidad aún se encuentra en riesgo debido a otros problemas comúnmente relacionados con estos síndromes. **Lo gratificante de una cirugía cardíaca exitosa no es tanto la extensión de la sobrevida, sino más bien el lograr prevenir o aliviar el malestar que provoca la enfermedad cardíaca progresiva y la posibilidad de mejorar la calidad de vida.** Si un cardiólogo recomienda la cirugía cardíaca, se consulta a un cirujano acerca de la operación. Deben discutirse los riesgos y los beneficios con los padres del niño. Algunos padres deciden no realizar la cirugía. El tratamiento de los síntomas cardíacos con medicación ha sido informado por la mayoría de los padres de bebés y niños con ambos síndromes. A veces, las cardiopatías se vuelven menos severas o desaparecen:

"Un ecocardiograma mostró que no solo se había cerrado el ductus arterioso, sino que una comunicación interventricular de la que no estábamos enterados también estaba casi cerrada" (The SOFT Times, 2002).

"Su cardiólogo se sorprendió porque su gran comunicación interventricular se había cerrado sola" (The SOFT Times, 2002).

"El cardiólogo sabía que los cirujanos en nuestro hospital no repararían el corazón de Lyndsay ya que no eran objetivos y rechazaban realizar cirugías cardíacas en bebés con trisomía 18 o 13 porque "los padres no eran realistas en cuanto a los resultados a largo plazo". Así es que nos fuimos a otro hospital donde se habían abierto las puertas a la trisomía 18 meses atrás gracias a la familia de otra pequeñita con trisomía 18. Su corazón había sido reparado cuando ella solo pesaba alrededor de 1 kilo ochocientos (4 libras y 3 onzas)" (The SOFT Times, 2002).

Utilizando el registro SOFT-SR, Hansen et al. (2000) realizaron un estudio de reparaciones cardíacas en niños con trisomía 18 o trisomía 13. Informaron que 25 de 29 niños (86,2%) que se sometieron a cirugías cardíacas fueron dados de alta. Hubo 4 muertes quirúrgicas (13,8%). Graham et al. resumieron un 91% de altas hospitalarias en su estudio publicado en el 2004. Es evidente que estos niños pueden sobrevivir a la anestesia, y pueden regresar a casa con vida, lo que convierte a la cirugía en una opción conveniente en algunos casos (Carey, 2010; Cereda y Carey, 2012).

Care of Trisomy 18 Children in Japan (Cuidados del niño con trisomía 18 en Japón), artículo publicado en el *American Journal of Medical Genetics, 2008* (Revista estadounidense de genética médica) por el doctor Tomoki Kosho, médico asesor para las sociedades de trisomía 18 y trisomía 13 en Japón, discute el cuidado integral del neonato con trisomía 18, el cual incluye la cirugía

cardíaca. Para leer el artículo completo, visitar www.trisomy.org en la solapa *Professional:*

"Que yo sepa, ésta es la primera serie que intenta discutir la eficacia del tratamiento intensivo cardíaco que incluye la cirugía para pacientes con trisomía 18 o 13 aunque la muestra de estudio es pequeña" Dr. John C. Carey (The SOFT Times, 2010).

En un estudio realizado con pacientes con trisomía 18 y trisomía 13 de una sola institución, Castello et al. hallaron una mayor sobrevida en quienes habían recibido cirugía cardíaca reparadora en comparación con quienes no la había recibido. Costello "defiende" la cirugía reparadora en lugar de los cuidados paliativos para las anomalías cardíacas congénitas moderadamente complejas consideradas operables para los padres de niños con estos síndromes (Costello et al., 2015)

Neoplasias (Tumores)

Los bebés mayores y niños con trisomía 18 tienen un mayor riesgo de desarrollar el tumor de Wilms (tumor renal) y hepatoblastoma (tumor hepático). El desarrollo del tumor de Wilms en la trisomía 18 suele aparecer después de los 5 años de vida y el niño mayor en donde se encontró tenía 13 años de edad.

Los informes clínicos de hepatoblastoma en la trisomía 18 registran una ocurrencia entre los 4 meses de vida y los 3 años de edad (Carey, 2005; Cereda y Carey,2012).

En los últimos años, Carey recomendó la pesquisa de estos tumores a través de ecografías abdominales en pacientes con trisomía 18. Los exámenes deben comenzar a realizarse a partir de los seis meses de vida y repetirse cada seis meses. El riesgo real de adquirir el tumor de Wilms es pequeño (menos de 1%). No se sabe cuándo dejar de realizar estos estudios, por lo que se considera prudente repetir las ecografías hasta los 15 años de edad (Carey, 2010).

En el 2017, la Asociación Estadounidense de Investigación del Cáncer (AACR, por sus siglas en inglés) publicó un estudio sobre los síndromes que poseen predisposición a desarrollar el tumor de Wilms o hepatoblastoma. La AACR recomienda realizar estudios en pacientes con trisomía 18 para detectar el tumor de Wilms a lo largo del año en que se cumplen los 7 años de edad, y para detectar hepatoblastoma durante el año en que se cumplen los 4 años de edad, realizando ecografías abdominales y comenzando desde el nacimiento (o desde el diagnóstico) y repitiendo el estudio cada 3 meses durante el año que se cumplieron los 4 años de edad. El estudio para pesquisar hepatoblastoma en la trisomía 18 debe incluir dosajes de Alfa-fetoproteína (AFP) cada tres meses a lo largo del año que se cumplen los 4 años de edad.

La trisomía 13 no se analizó en el estudio de la AACR. Estas recomendaciones son simplemente guías que surgen de otros síndromes, pero **no** son específicas de la trisomía 18. **Ver las recomendaciones actuales en la tabla 11 a**

continuación. Estas serán revisadas en el futuro a medida que se publiquen estudios más actuales (información provista personalmente por Carey, 2017).

Un informe sobre el perfil tumoral en el Síndrome de Patau (trisomía 13) realizado por Satge et al. (2017), y otro sobre el perfil tumoral en el Síndrome de Edwards (trisomía 18) según Satge et al. (2016) fueron publicados recientemente en el *American Journal of Medical Genetics* (revista estadounidense sobre genética médica).

"Nos dieron opciones…comenzar primero con quimioterapia…o extirpar el tumor y luego hacer quimioterapia; o no hacer nada. Trataron a nuestra hija con respeto y dignidad. Nos dijeron que la estaban tratando como tratarían a cualquier niño con hepatoblastoma" (The SOFT touch, 1993).

"Quizás el legado más profundo que nos dejó nuestra hija fue el afecto. La familia, los amigos y -lo más sorprendente- los médicos, enfermeros y terapeutas se atrevieron a quererla…" (the SOFT touch, 1993).

Problemas del cuidado.

Los padres que tengan inquietudes acerca de la hospitalización y el cuidado de sus hijos tienen derecho a pedir la historia clínica de sus hijos pero deberán pagar una tarifa para el fotocopiado y envío de este documento. Algunos hospitales proveen la historia clínica a personas autorizadas que pueden descargar el archivo desde la página web del hospital [N.d.T: consultar la legislación de cada país con respecto a los derechos del paciente].

"Mi mayor temor es que la trataran de manera diferente por ser "especial"; que los médicos basarían sus decisiones en su trisomía 18 y en su pronóstico" (the SOFT touch, 1992).

"El resultado de todo fue que las acciones realizadas en las últimas 24 horas no representaron formas adecuadas de cuidados. Le agregaron una orden de no reanimar (ONR) en su expediente médico sin nuestro consentimiento" B.F., Annie, trisomía 13, comunicación personal, 2007.

Normativas sobre el soporte vital.

Las decisiones relacionadas con el soporte vital en el cuidado de bebés y niños con trisomía 18 y trisomía 13 son complejas. En el cuadro a continuación se describe de manera general las directivas anticipadas. **En el siguiente capítulo se desarrolla el tema de los padres y las decisiones sobre la orden de soporte vital.**

La existencia de tres documentos sobre directivas anticipadas más la orden de soporte de vida estipulado en cada hospital puede crear confusión a la gente [N. d. T: revisar estas directivas y órdenes según la legislación de cada país].

Además, el hecho que los formularios y sus denominaciones varían según el lugar donde se realizan provoca más confusión acerca de las directivas sobre el final de vida y lo que constituye una orden de apoyo vital que será llevado a cabo por personal médico. Las directivas anticipadas se explican de manera general a continuación.

Directivas anticipadas.

Las personas competentes, de 18 años de edad o mayores, pueden documentar sus decisiones de cuidados de la salud de manera anticipada y este documento se utilizará como una declaración de su intención cuando se precise elaborar una orden de soporte vital. Un Testamento Vital **no** es considerado una orden médica legal y el personal médico no lo cumplirá sin el consentimiento expresado y firmado por un médico en una orden para tal fin. Las únicas directivas anticipadas que se consideran orden legal médica son las siguientes 3 detalladas a continuación, ya que las firma un médico:

1. **Testamento Vital:** Este documento es una declaración de un adulto en el que detalla las directivas sobre las acciones para salvar su vida en el caso de que tuviese una enfermedad terminal o incurable, o se encontrara en estado vegetativo persistente.

2. **Poder Notarial para Asistencia Sanitaria:** Este documento nombra a otro individuo para manejar las decisiones de asistencia sanitaria de una persona en el caso de que un médico determine que esa persona no es capaz o ya no puede tomar decisiones por sí misma.

3. **Declaración Jurada sobre futura orden médica: (Esta es la única directiva anticipada que puede utilizarse con un menor de edad).** El título suele ser distinto en cada estado, como por ejemplo Orden de no Reanimación Uniforme u ONR transportable. Es una directiva anticipada **firmada por un médico**, lo que la convierte en una orden legal médica y se utiliza en casos de patologías terminales para adultos y **niños** según lo estipulado en la legislación de cada estado. En algunos estados, se requiere que el paciente o representante legal también firmen la declaración jurada-además del médico-para demostrar su consentimiento. Esta declaración debe guardarse en un lugar visible en la casa del paciente para informarle al personal de emergencia acerca de las directivas establecidas en situaciones de final de vida. **Debe analizarse si las directivas deben ser llevadas a cabo por el personal médico.**

   Si el paciente es transportado al hospital, la declaración debe viajar junto con el paciente para que se utilice como información al completar el formulario del hospital sobre Soporte Vital.

ONR/ Orden de Apoyo Vital.

El título del documento utilizado para los casos de Orden de Apoyo Vital dentro del hospital para cada paciente puede variar según el hospital donde se realice. Para que sea válida, esta orden debe estar firmada por el médico encargado del paciente hospitalizado en cuestión. La orden de Apoyo Vital determina cuánta **reanimación cardiopulmonar (RCP)** realizar o NO realizar en caso de paro cardiorrespiratorio. **La ONR (orden de no reanimar) es una orden de apoyo vital que rechaza la RCP.** Recientemente, una madre miembro de SOFT explicó que la orden de apoyo vital documentada en el expediente médico

de su hija hospitalizada fue denominada **Permiso para Muerte Natural (AND, por sus siglas en inglés).**

Existe una disposición en algunos estados que permite que el médico tome una decisión **unilateral** para designar a un paciente con la ONR:
-cuando no existen directivas,
-cuando no hay nadie que pueda hablar por el paciente cuando el paciente no puede hablar por sí mismo en una situación terminal "desalentadora".

En general, se requiere una segunda opinión por escrito de un médico no involucrado en el caso. Es posible buscar en internet los estatutos de cada estado acerca de las directivas de apoyo vital.

Los padres y las decisiones sobre órdenes de apoyo vital.

Parte del trabajo del médico de internación es preguntarle a los padres o tutores qué hacer en caso de un evento cardiorrespiratorio **cada vez** que un niño es ingresado a la sala de emergencias o es hospitalizado. **Es una pregunta desagradable** y en medio de tantas otras preguntas en el momento de internación, puede mencionarse brevemente como "¿Quiere que su hijo reciba ventilación mecánica?". En un caso ideal, la charla sobre Apoyo Vital daría una explicación sobre los procedimientos utilizados durante la reanimación cardiopulmonar (RCP), como la intubación para abrir las vías aéreas y el uso de ventilación mecánica que realizará el trabajo de respirar por el niño, las compresiones cardíacas para estimular el corazón o el uso del desfibrilador que da una descarga al corazón para que recupere su ritmo cardíaco normal, y el uso de medicamento para estabilizar a un paciente en crisis.

Cuando la pregunta sobre el apoyo vital no se hace adecuadamente, es decir, no se brinda una explicación sobre los procedimientos o no se muestra el documento de ONR a los padres, **es posible que los padres no sepan que se esté elaborando una orden de apoyo vital.**

La Orden de Apoyo Vital da información al personal médico acerca de si el niño debe recibir intervenciones de RCP completa o parcial; o si no debe recibir RCP en caso de que el corazón o la respiración del niño se detengan.

Algunos médicos prefieren pedir la firma de un padre o tutor cuando elaboran la orden de no reanimación para que haya evidencia de su consentimiento; y hay hospitales que requieren la firma del médico y la del padre o tutor cuando se elabora una ONR para un niño. Si la firma del padre no es requerida, es probable que el padre o tutor no vean la orden de Apoyo Vital, a menos que la soliciten.

Los padres de recién nacidos han compartido por medio de las redes sociales que sus bebés tenían una ONR en la UCIN (unidad de terapia intensiva neonatal) a causa de su diagnóstico de trisomía 18 o trisomía 13; a veces, la ONR había sido impuesta sin el conocimiento ni consentimiento de los padres. **Es importante y conveniente que los padres de recién nacidos pregunten sobre la orden de Apoyo Vital de sus hijos.** Si los padres no están conformes con la orden, pueden pedir que se cambie. Será sensato que los

padres que consideren los Cuidados Paliativos o de Hospicio **pregunten sobre** la política de estos programas con respecto a las órdenes de apoyo vital y las opciones de cuidados de la salud que pueden brindar.

Cambios de órdenes de apoyo vital.

La orden de Apoyo Vital es elaborada y firmada por el médico y **debe** reflejar los deseos del padre o tutor. Los padres o tutores pueden cambiar de opinión en cualquier momento acerca de lo que se debe hacer y entonces, pedir que se elabore una nueva orden. Cada nueva orden de Apoyo Vital firmada por el médico invalida las órdenes anteriores.

Todas las órdenes de apoyo vital elaboradas en el hospital para su hijo son parte de su historia clínica para siempre. Existe un documento firmado por los padres que permite que estos registros estén disponibles en caso de acciones legales o en caso de otros propósitos expresos.

La mayoría de la gente no sabe que las órdenes de Apoyo Vital de cada hospital son reevaluadas en momentos específicos. Esto significa que se analiza su idoneidad y se reelaboran en caso de que el paciente:

-sea trasladado a una nueva unidad, como por ejemplo, al área de cuidados intensivos de pediatría desde la sala de emergencias;

-cambie el médico que tendrá a cargo;

-cambie su estado de salud;

-tenga padres o familiares que expresen un cambio en lo que desean para su hijo/familiar.

Es muy importante revisar el estado de la Orden de Apoyo Vital de su hijo, si ocurriera alguno de los cambios mencionados arriba, ya que **es posible que se elaboren órdenes de apoyo vital sin el conocimiento ni el consentimiento de los padres.** Los padres pueden solicitar una copia de la orden de apoyo vital de sus hijos.

Toma de decisiones.

Ya sea por un diagnóstico prenatal o por un niño en situación de crisis de salud, los padres luchan con esperanza y temor, y deben tomar decisiones sobre la base de las explicaciones brindadas por el médico sobre la enfermedad de sus hijos y las opciones disponibles, sobre sus valores y creencias personales, y sobre lo que ellos creen que es lo mejor para sus hijos. Es crucial para la contención de los padres o tutores cuando se trata de decisiones de apoyo vital la confianza médico-padre. Para lograr esa confianza, es vital que exista respeto de los padres en cuanto al conocimiento y las limitaciones del médico **Y también** debe existir respeto del médico respecto de los valores y directivas de los padres.

Los resultados positivos de un diagnóstico o *screening* prenatal provocan que los futuros padres busquen información en internet sobre estos síndromes. Encontrar recursos como SOFT e ITA (Alianza para las Trisomías 18 y 13), y conectarse con otras familias a través de las redes sociales, permite el aprendizaje acerca de los diferentes casos, dependiendo de cada circunstancia única para cada bebé; acerca de las opciones de intervenciones y acerca de la toma de decisiones para los cuidados de la salud. Los miembros de los grupos de Facebook para padres en todas las etapas de la trisomía hacen preguntas y/o comparten sus problemas y soluciones. El grupo privado de Facebook de SOFT se encuentra en: https://www.facebook.com/groups/TrisomySOFT/

Los padres suelen comentar que les aconsejan y se sienten **presionados** a aceptar la orden de no reanimación para su hijo con trisomía 18 o trisomía 13. Si no existe esta orden, el personal médico debe realizar RCP si el corazón del niño deja de latir o si se detiene su respiración. La preocupación expresada por la comunidad médica es que es probable que el niño no pueda salir de la ventilación mecánica. La preocupación de los padres es que la visión convencional –de limitar tratamientos extraordinarios para estos niños- se traduce en negarles intervenciones que pueden darles a sus hijos la oportunidad de seguir viviendo.

Desacuerdos sobre las decisiones acerca de la orden de apoyo vital.

Cualquier niño que tenga una enfermedad aguda no presenta valores normales. Pegar fotografías del niño en la pared cercana a su cama permite a los profesionales de la salud ver cómo es el niño cuando está sano. Una foto realmente vale más que cien palabras. La opinión del médico sobre la trisomía 18 o trisomía 13 puede contribuir a recomendar una ONR. Así, **los pacientes con estos síndromes pueden tener un alto riesgo de que se les imponga una ONR.** En la mayoría de los estados, las leyes que gobiernan las órdenes de apoyo vital protegen al médico en su toma de decisiones. Si existe desacuerdo sin resolver entre los profesionales de la salud y/o la familia del paciente sobre la designación de la orden de apoyo vital, el médico puede solicitar la ayuda del **Comité de Ética Hospitalario.** El médico puede considerar cambiarle el médico al paciente, o el padre puede solicitar un nuevo médico para su hijo. También puede considerarse el cambio de centro de salud o una resolución judicial.

"Más adelante nos enteramos de que le habían designado una ONR. Eso explica por qué no hicieron nada. ***Nosotros nunca firmamos una ONR****"* S.C., Simon (t18) anuncio ***Global genes*** *"Our "Labled" Child's Name is Simon: Fighting for Treatment" (Nuestro hijo "etiquetado" se llama Simon: La lucha por su tratamiento) (2014)*

"El médico dijo "es demasiado arriesgado" llevarla abajo para realizarle una tomografía que confirmará el problema. Ahora sabemos que deberíamos haber preguntado ***"¿demasiado arriesgado para quién?"*** A.B, Megan, trisomía 18.

"…fue nuestra decisión no adoptar medidas heroicas para prolongar su vida…" (Stenson et al.,1992).

" Supe entonces, y sé ahora que su muerte no fue resultado de una falla en la relación médico-padre" (The SOFT Times, 2004).

Mary

27/3/96-21/8/16

Trisomía 18

Kimberly

11/12/68-3/8/05

Trisomía 18

"Kimberly es una bendición. Está en nuestros corazones, en nuestros recuerdos, y aún sigue siendo parte de nuestra vida",E.R.,2007.

Kimberly vivió mucho más que cualquier otra persona descrita en la literatura científica con trisomía 18 completa. Fue la mujer más grande que conoció SOFT hasta el 2011.

Nicholas

6/4/95-4/11/13

Trisomía 13

Samuel, "Sam"

28/11/98

Trisomía 13 Mosaico

Natalia

25/8/00

Trisomía 13

Tabla 11 Supervisión de salud y Guía preventiva para bebés y niños con Trisomía 18 y 13.

Bebés (0-1)	
Manifestación/Tema	Diagnóstico o Screening prenatal/Derivación
Cardiopatías congénita	Evaluación cardíaca, incluido el ecocardiograma del recién nacido.
Discapacidad del desarrollo	Derivación a programa de intervención temprana. Derivación a otros programas para niños con discapacidades (terapia física, terapia ocupacional, habla/ audición)
Retraso en el Crecimiento	Medida de altura, peso, perímetro cefálico en cada control médico; ubicación de las medidas en las curvas de crecimiento para trisomía 18/13.

Problemas de alimentación	Derivación a equipo especialista en disfagia o alimentación; evaluación de reflujo GE; considerar sonda G a los 6 meses de vida.
Constipación crónica	Derivación al gastroenterólogo si fuere conveniente.
Pérdida de la audición	Audiometría a los 6-8 meses de edad; seguimiento según sea necesario.
Neurológico /Sistema Nervioso Central	Neuroimagen en recién nacidos y bebés con trisomía 13 según sea necesario.
Malformaciones oculares	Rutina en trisomía 13; según indicación médica en trisomía 18.
Neoplasia (Tumor de Wilms y hepatoblastoma)	Ecografia abdominal al nacer o cuando se diagnostique. Repetir cada 3-4 meses hasta los 7 años de edad, y cada 6 meses hasta los 12 años. Dosaje de AFP cada 3-4 meses hasta los 4 años de edad para quienes presentan trisomía 18
Otras dificultades respiratorias	Derivación a neumonólogo infantil cuando sea conveniente.
Problemas genéticos	Derivación a un genetista para asesoramiento genético.
Apoyo familiar	Acompañamiento familiar según lo que se necesite; derivación a grupos de apoyo locales, a SOFT nacional; distribución de bibliografía con información.
Niños mayores	
Discapacidad del desarrollo	Derivación a educación especial y otros recursos educativos (Terapia ocupacional, Terapia física, habla).
Infecciones del tracto urinario	Alto riesgo de sospecha; evaluar cuando sea necesario.
Escoliosis (en especial en la T18)	Seguimiento de cerca; derivación al traumatólogo según se indique.

(Carey, 2017)

Carey también recomienda cualquier otro tipo de cuidado que podría brindarse a cualquier bebé o niño. Esto incluiría las vacunas de rutina, entre las cuales se enumeran la vacuna de la varicela, las inmunoglobulinas para el VSR que están recomendadas al comienzo del brote estacional de VSR en algunos pacientes

con trisomía 18 o 13. Este enfoque en particular suele ponerse en práctica en bebpes con trastornos crónicos y antecedentes de prematuridad (Carey,2005). Las recomendaciones de la tabla 11 para los profesionales de la salud también pueden encontrarse en el capítulo de Carey en el libro de Allanson y Cassidy (2010), y en Cerda y Carey (2012). Wilson y Cooley brindan una lista de cuidados similar.

El manejo de la asistencia total.

Sin importar su edad, quienes presentan trisomía 18 o trisomía 13 requieren una supervisión continua y una asistencia total. En general, uno de los padres es quien brinda los cuidados primarios y el otro padre, asiste. Aunque la familia y los amigos pueden ayudar, para muchos padres, la primera vez que estarán varias horas lejos de su hijo será cuando éste ingrese a la escuela pública. Puede ser difícil para quien brinda esos cuidados, tener que cederlos a otro. De todos modos, cuidar al que cuida es también importante. Encontrar ayuda confiable y poder contar con ciertos momentos en el que el niño será atendido con competencia reduce las posibilidades de que el cuidador principal sufra agotamiento físico y mental y le da la oportunidad de hacer otras actividades. Los padres informan que les lleva un tiempo encontrar a la persona adecuada para ayudarlos, y para acostumbrarse a que esa persona esté en la casa ayudando:

"Mi hijo es discapacitado y preciso ayuda para que se haga aquello que él necesita. Tu agencia te envió. No siempre puedo darme cuenta de que eres real, pero mi hijo, sí puede. Así que lo observo…A mi marido le molesta que la gente entre y salga de nuestra casa…Me dices que vienes, ¡y luego llamas y me dices que tienes que cancelar!" (The SOFT Times, 2002-2003)

"Ya no puedo hacer esto sola, ¿qué puedo hacer? ¿Cómo encuentro una buena enfermera? No permitiré que cualquiera cuide a mi hijo" (The SOFT Times, 2001).

Programas de Hospicio Pediátrico, Cuidados Paliativos Pediátricos y de Cuidados Paliativos Perinatales.

(N.d.T: estos programas no están disponibles en todos los países).

Es común que se ofrezca a padres de neonatos con trisomía 18 o trisomía 13 la opción de Hospicio Pediátrico o Cuidados Paliativos cuando se da de alta al bebé. Estos programas se han vuelto más accesibles en los últimos años, al igual que el programa de Cuidados Paliativos Perinatales para los futuros padres que esperan un bebé con un síndrome limitante. A quienes les cuesta aceptar el diagnóstico y el posible pronóstico pueden estar reticentes a aceptar programas

que suelen asociarse con la muerte. La participación en estos programas es opcional.

Tanto el programa de **Hospicio** como el de **Cuidados Paliativos** brindan cuidados paliativos para disminuir el malestar y mejorar la calidad de vida.

Sin embargo, **existe una diferencia significativa en la gestión de los cuidados asistenciales en cada programa.**

El programa de Cuidados de Hospicio Pediátrico está destinado a pacientes que se consideran en sus últimos seis meses de vida, según lo determinado por el médico. El hospicio solo brinda cuidados de confort para aliviar los síntomas pero no realiza intervenciones para una cura. También se focaliza en el apoyo emocional y espiritual de los pacientes y sus familias. El hospicio brinda visitas de enfermería o ayuda de enfermería, además de horas de voluntariado en los cuidados del hogar; y en algunas comunidades, existen instalaciones destinadas a tal fin. El programa de hospicio también puede suministrar servicios que la familia esté recibiendo a través del estado, como horas de cuidados de enfermería en el hogar.

*"Tuvimos una enfermera del programa de **hospicio** que venía a casa día por medio. Mandy era la enfermera de Rebecca, ¡y mi nueva y querida amiga! Gracias, Mandy"* (The SOFT Times, 2001).

*"Era hora que él viniera a casa y aún tenía episodios de apnea. Pedí un monitor de apena pero el neonatólogo no quiso aprobarlo. Tomamos a nuestro bebé y nos fuimos. Inmediatamente nos conectaron con el programa de **hospicio,** que por cierto, nos consiguió un monitor de apnea"* (The SOFT Times, 2002).

El programa de Cuidados Paliativos Pediátricos se focaliza en el confort del paciente pero también permite ciertas intervenciones como terapias, tratamientos e incluso alguna cirugía, aunque la cirugía cardíaca reparadora no suele estar aprobada para quienes tienen trisomía 18 o trisomía 13. El enfoque de las cirugías cardíacas varía según la región y el equipo médico (Carey JC, comunicación personal, 2013). Los cuidados paliativos ayudan a los padres en la toma de decisiones con respecto a los cuidados de su hijo con un diagnóstico limitante. Puede comenzar en una etapa temprana con el diagnóstico y prolongarse durante años.

El programa de Cuidados Paliativos Perinatales (PPC, por sus siglas en inglés) es un concepto de cuidados para padres que eligen continuar un embarazo después de enterarse que el bebé que esperan tiene un diagnóstico limitante. El diagnóstico prenatal llevó al desarrollo de este programa. El PPC ayuda a las familias a tomar decisiones sobre el parto y los cuidados del final de vida. Se elabora un plan de parto para incluir también los deseos de los padres en cuanto a los cuidados y las intervenciones solicitadas si su bebé sobrevive al nacimiento.

Las estadísticas de sobrevida para la trisomía 18 y para la trisomía 13 pueden influir en el tipo de asesoramiento de PPC para anticipar la pérdida, pero es crucial que los profesionales de la salud también brinden esperanza para el porcentaje que sí pueden sobrevivir.

Visite https://www.perinatalhospice.org/list-of-programs para acceder a las listas de programas de cuidados paliativos/perinatales en EEUU e internacionalmente. Los padres deberán averiguar cómo obtener reintegros del PPC, confirmar que Medicaid es aceptado y si la cobertura es privada, también confirmar con el prestador del seguro médico. También se realizan subsidios y donaciones para quienes sufren necesidades económicas.

El servicio social.

La mayorías de los estados ofrecen programas para ayudar a las familias que tienen un hijo con necesidades especiales en casa, pero algunos estados proveen más servicios que otros. Contacte el Departamento de Servicios Sociales local (DSS, por sus siglas en inglés) para solicitar información acerca de los servicios que se brindan a las familias con hijos con necesidades especiales y para solicitar información acerca de Medicaid y su programa de EXENCIONES. Debe tenerse en cuenta que estos servicios pueden estar afectados por cambios federales según la Ley de Cuidado de Salud Asequible (*Affordable Care Act)* y las leyes estatales.

La exención de Medicaid evalúa solo los activos del niño y el ingreso de los padres no se considera para calificar para dicha exención. **El niño no debe poseer ningún activo para poder calificar.** En general, el nombre del niño se agrega en una lista de espera para este programa. Algunos estados no poseen el programa de Exención de Medicaid. Medicaid suele cubrir el costo de los servicios documentados como médicamente necesarios.
Puede requerirse aprobación previa para solicitar equipamiento médico o enfermería domiciliaria u otros servicios asistenciales. Medicaid es el seguro principal pero si el niño posee una cobertura médica privada, entonces ésta será la principal aseguradora y Medicaid será el seguro secundario. Visite http://medicaidwaiver.org/ para más información de la Exención de Medicaid en cada estado.

"Llamé para su primer suministro mensual del año y me dijeron que el seguro ya no cubría su alimento (fórmula enteral). Tenemos un excelente seguro pero ***a veces son inconstantes****"* T.K., Facebook, 2014.

"La exención de Medicaid marcó la diferencia en nuestra economía y en la flexibilidad de nuestras vidas" (The SOFT Times, 2002).

"La agregamos en la lista de espera para el Programa Alternativo Comunitario (CAP, por sus siglas en inglés), fundado por Medicaid, que brinda ayuda a familias con hijos discapacitados" A.B., Megan, trisomía 18.

Servicio de Respiro Familiar

Algunas organizaciones como la **Asociación para Ciudadanos Discapacitados (ARC, por sus siglas en inglés),** o **Easter Seals** brindan lo que se denomina respiro familiar y otros servicios dentro de las comunidades, para familias con niños y adultos con necesidades especiales. Es importante cerciorarse si el servicio de servicio familiar ofrecido es seguro para las necesidades asistenciales de su hijo. Las familias informan dificultad en encontrar programas adecuados, en particular para jóvenes adultos que ya no pueden estar en el sistema escolar público.

"Nuestra hija nunca asistió a una escuela pública. En vez de ello, asistió a programas de la ARC para su educación y aún asistía a la ARC cuando tenía 32 años de edad" C.H., Joanna, trisomía 18.

Internación en una institución.

Algunos médicos han aconsejado a padres de neonatos con trisomía 18 o trisomía 13 para que considerasen internar a sus bebés en una institución. En ocasiones, los padres de bebés mayores y niños reciben el asesoramiento del médico para que los institucionalicen porque las necesidades de sus hijos han aumentado. Los padres de hijos mayores, ya sean adolescentes o adultos que requieren supervisión y cuidados continuos, pueden llegar a buscar alguna institución para internarlos.

Hay pocas instituciones para la internación de niños y jóvenes con necesidades especiales y existen listas de espera y requisitos para su ingreso.

En la actualidad en EEUU, Medicaid cubre el costo para quienes califican pero los padres deben averiguar cómo obtener el reintegro. En general, los niños ya no pueden seguir viviendo en la institución después de cumplir 21 años y su representante legal-generalmente sus padres- lleva a su joven adulto a casa o buscan una institución para adultos. Más adelante, se describe la custodia de estos niños y adultos. Es importante conocer al personal, ver las instalaciones y preguntar sobre los cuidados asistenciales diarios, las actividades de educación especial, terapia y recreación brindados. Además es importante confirmar cómo se obtiene el servicio de cuidados de la salud.

Los padres pueden cambiar de opinión, realizar los preparativos para llevar a casa a su hijo y organizar todo para recomenzar los cuidados domiciliarios.

Un joven con trisomía 18 vivió en un hogar de adultos por algunos años pero sus problemas médicos aumentaron y sus necesidades asistenciales ya no podían cubrirse en esa institución. Su familia lo llevó a casa para cuidarlo durante sus últimos años de vida.

La familia de una adolescente con trisomía 18 experimentó muchas situaciones negativas con los cuidados domiciliarios, por lo que decidieron internarla en una institución para jóvenes con necesidades especiales, cerca de su hogar. La

llevan a casa los fines de semana y días especiales. Ahora es una mujer adulta y aún reside en la institución.

Una mujer con trisomía 18 estubo internada en un centro de enfermería especializada durante los últimos años de su vida. Se alimentaba por sonda, recibía oxígeno vía Bi-PAP, lo que requería cuidados tan individualizados que no podía estar internada en una institución de atención grupal. Al principio, fue internada en este centro en situación de emergencia ya que su madre había sufrido un accidente y se encontraba hospitalizada. Con el tiempo, esta joven con trisomía 18 quedó como residente de este centro ya que se decidió que la internación era lo mejor para su familia.

"Lo agregamos a la lista de espera cuando tenía 11 años, pensando que pasarían años hasta que se abriera una vacante para internarlo, pero nos llamaron cuando cumplió 12 años. Tomar la decisión fue como subir a una montaña rusa de emociones; uno de nosotros quería internarlo pero el otro, no…luego, cambiábamos de opinión: el que quería internarlo, ya no quería hacerlo y viceversa. Al final, decidimos intentarlo. Fue difícil no tenerlo en casa con nosotros pero vemos beneficios para Aaron. Tiene un amigo que lo busca y eso no ocurría en casa. Ha adquirido habilidades porque recibe terapia que no se realizaba en casa. No advertimos qué poca atención estaba recibiendo su hermana y toda nuestra familia se encuentra más saludable de esta manera. Es lo mejor para nuestra familia" S.B., Aaron, trisomía 13.

Elizabeth, "Liz"

11/8/86

Trisomía 18
Mosaico

¡Asistir a la conferencia de SOFT es el momento más importante del año para Liz! Asistió a Kingsborough Community College (escuela comunitaria) y es voluntaria en el departamento de recreación de un centro de cuidados local. Es una "mamá honoraria" en el grupo SOFT de Facebook" A. B-C., 2014.

Saskia

18/2/92
Trisomía 18

"Saskia es la persona más grande en edad que vive con trisomía 18 en Inglaterra",H.H.,2014.

Heidi Herdman, cofundadora de **Trisomy 18-13 Support-UK** (Apoyo en Reino Unido para la Trisomía 18-13), es la madre de Saskia.

Legal

La mayoría de los estados tienen una agencia que defiende a las personas con discapacidad. Las disputas legales respecto de los derechos a la educación, el derecho de acceso o posible negligencia médica pueden presentarse en esta agencia y si la denuncia tiene fundamentos, la agencia podría brindar asesoramiento o ayuda legal a los padres.
En general, estos servicios son gratuitos pero es posible que se les pida una contribución a los padres para cubrir los costos que puedan surgir de su caso. El costo debe determinarse en la primera consulta entre el abogado del estado y los padres. La Red Nacional de Derechos de la Discapacidad (NDNR, por sus siglas en inglés) posee una lista de las agencias de protección y defensa estatal, y de los programas de asistencia al cliente (P&A & CAP) en http://www.ndrn.org/en/ndrn-member-agencies.html .

Tutela

Los padres deben realizar los trámites de tutela cuando o antes de que su hijo cumpla los 18 años. En este proceso, el niño será declarado incapacitado y su/s padre/s será/n nombrados por la corte como su/s representante/s legal/es; lo que permite que los padres continúen tomando decisiones por su hijo después de que llegue a la mayoría de edad. En este caso, es útil el asesoramiento de un abogado.

Barbara Van Herreweghe, presidente de SOFT, informa que en el estado de Nueva York, los padres pueden imprimir un formulario para solicitar la custodia en internet, luego debe firmarse ante escribano y finalmente, se debe llevar el formulario con otra documentación requerida ante el Tribunal de Sucesiones y Tutelas para solicitar la custodia de una persona incapacitada y dependiente. Hacer esto es menos costoso que utilizar los servicios de un abogado. Busque en internet información acerca de la disponibilidad de la Corte de Sucesiones y Tutelas dentro del estado en el que habita. Barbara y su marido, Dave, son padres de Stacy (21/5/81), quien nació con trisomía 18.

Fondo fiduciario para cuidados complementarios.

Las estadísticas de supervivencia de las trisomías 18 y 13 indican que existe poca probabilidad de que se necesite un Fondo Fiduciario para Cuidados Complementarios. Sin embargo, existe también la posibilidad de que sí se precise. Los padres de sobrevivientes mayores, que se encuentran bien; y los padres de quienes presentan síndromes relacionados deben considerar la planificación de un fondo fiduciario para cuidados complementarios.

Van Herreweghe informa que existen tres tipos de fideicomiso para este propósito. A continuación, se describe uno de ellos: el Fideicomiso Testamentario.

Se establece y se activará este tipo de fideicomiso cuando fallezca uno o ambos progenitores de la persona dependiente de ellos o declarada incapacitada. Este documento legal se elabora como parte de los testamentos de los padres. Se utiliza para cubrir las necesidades del hijo sobreviviente que no pueden cubrirse por otros medios como Medicaid. También cubre los gastos de la persona nombrada para tomar decisiones acerca del cuidado del hijo, o la persona que gestiona los fondos para poder cumplir con sus obligaciones. Si el hijo fallece antes de que se utilice el fideicomiso, deja de tener validez y los fondos quedan como patrimonio de sus progenitores. Si el fideicomiso es activado y el hijo fallece antes de usar todos los fondos, entonces, en algunos estados como Carolina del norte, los fondos restantes del monto establecido en el fideicomiso serán reintegrados a Medicaid. Van Herreweghe informa que en el estado de Nueva York los fondos remanentes son reintegrados al patrimonio de los progenitores y sus herederos. Es importante que los padres adquieran información sobre los requisitos estatales relacionados con el desembolso de fondos fiduciarios.

Tucker

5/4/01-3/5/03

Trisomía 13

"Después de la muerte de Tucker hablamos de adoptar… trajimos a Joey a casa el 21/5/07" (The SOFT Times, 2007).

Joey

6/3/07

Trisomía 13

Fallecimiento, duelo y contención.

"¿Por qué tuvo que morir? Quería que viviera. ¿Cuándo dejará de doler? ¿Podré volver a ser feliz? ¿Cómo aprendo a vivir sin él?" (The SOFT Times, 2001).

A causa de la carga que se lleva por la vaticinada pérdida, las familias se preguntan cómo tolerarán tanto dolor. Los padres que jamás había pensado en un funeral, tendrán que tomar este tipo de decisiones eventualmente. Cuidar a un hijo durante sus últimos días de vida-y más allá de la vida en el recuerdo- es parte inherente de la crianza de estos niños. Es sumamente importante para los padres que su hijo sea recordado. Muchos padres encuentran consuelo al reunirse con otras familias que han perdido a un hijo en la conferencia anual de **SOFT** donde se realiza una **Celebración con Suelta de Globos** en memoria de sus hijos fallecidos, y donde se nombra a cada niño antes de soltar un globo para honrarlo.

Saber antes de tiempo no hace más fácil la desolación de sobrellevar la muerte de un hijo. El duelo es un trayecto difícil/doloroso y cada persona lo atraviesa de una manera diferente. Es difícil adaptarse a un cambio tan drástico y la vida ya nunca será igual.

"Los padres en duelo precisan permitir que pase un tiempo (al menos, 4 meses) después de la pérdida antes de unirse a un grupo de apoyo de duelo, ya que no podrán escuchar otras historias de dolor que no sean las propias" (asesoramiento de un especialista en duelo de un centro de **hospicio**).

El programa de **hospicio** tiene reuniones para padres en duelo y también para **hermanos en duelo.** Diferentes cultos celebran servicios de conmemoración y los capellanes o sacerdotes de los hospitales también celebran reuniones grupales de conmemoración. En ocasiones, las maestras organizan una celebración de conmemoración con los compañeros de clase del niño fallecido. Quizás sea necesaria la ayuda de un especialista o medicación para poder dormir o algún ansiolítico ya que **el duelo puede ser agotador**. Con el tiempo...la tristeza es menor, los pensamientos del tipo *"si tan solo..."* disminuyen....y los dulces recuerdos traen consuelo. Las fechas especiales pueden ser difíciles y a veces, aparecen pensamientos del tipo *"si hubiese..."* Ayuda hablar de su hijo, en especial con otros padres que han pasado por lo mismo. Algunas familias ya forman parte de un grupo de Facebook donde se encuentran con otras familias trisomía que comprenden la situación.

Muchas familias se unieron a un grupo donde hay solo familias que perdieron a un hijo con trisomía. El grupo se denomina ***Trisomy Angel Parents*** (Padres de ángeles con trisomía) y se encuentra en: https://www.facebook.com/groups/TrisomyAngelParents/

"*Hubo silencio. Silencio durante el embarazo, silencio después de que nació, silencio cuando murió. Todavía hay silencio a mi alrededor...pero le prometí a mi bebita que sería una mejor persona, y me prometí comenzar a romper el*

silencio. No quiero que otras familias pasen lo que nosotros pasamos. El paradigma "incompatible con la vida" debe cambiar, y estoy segura de que cambiará. Hay esperanza.", Nadin Koharic, 2018, madre de María Paz 19/5/16 – 26/5/16, Trisomia 18.

Recursos para padres

The Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT)
www.trisomy.org

International Trisomy 13/18 Alliance (ITA)
https://www.internationaltrisomyalliance.com/

Tracking Rare Incident Syndromes (TRIS) http://tris.siu.edu/modules/index.php
Chromosome 18 Registry and Research Society www.chromosome18.org

Grupos de Facebook

Support Organization for Trisomy https://www.facebook.com/groups/TrisomySOFT/
Trisomy Angel Parents https://www.facebook.com/groups/TrisomyAngelParents/
Trisomy 13 Life https://www.facebook.com/groups/Trisomy13/

Para encontrar información médica

MediGuard monitoreo de medicación de manera simple https://www.MediGuard.org
National Institute of Health (NIH) información sobre medicamentos, complementos y hierbas.
http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/druginformation.html

Apoyo

Prenatal Partners for Life http://www.prenatalpartnersforlife.org para quienes quieren llevar su embarazo a término a pesar del diagnóstico prenatal adverso.
Now I Lay Me Down to Sleep http://www.nowilaymedowntosleep.org ofrece sesiones fotográficas privadas en el hospital o centro de hospicio para crear recuerdos a pedido de los padres.
The Compassionate Friends (TCF) es una organización nacional sin fines de lucro que ofrece contención durante el duelo por la pérdida de un hijo de cualquier edad.
http://www.compassionatefriends.org/
Share Pregnancy & Infant Loss Support Inc www.nationalshare.org/ ayuda a quienes han perdido a un hijo durante el embarazo, en el parto o en los primeros meses de vida.

Referencias

Andrews, S. E., Downey, A. G., Showalter, D. S., Fitzgerald, H., Showalter, V. P., Carey, J. C., & Hulac, P. (2016). Shared decision making and the pathways approach in the prenatal and postnatal management of the trisomy 13 and trisomy 18 syndromes. American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics, 172(3), 257-263. DOI: 10.1002/ajmg.c.31524

Baty BJ, Jorde LB, Blackburn BL, Carey JC. 1994. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. Am J Med Genet 49: 175-188.

Baty BJ, Jorde LB, Blackburn BL, Carey JC. 1994. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: II. Psychomotor development. Am J Med Genet 49:189-194.

Best RG. 2006. Patau syndrome, eMedicine, Specialties, Pediatric, Genetics and Metabolic Disease. WebMD

Brosco JP, Feudtner C. Shared Decision Making for Children With Trisomy 13 and 18. JAMA Pediatr. Published online February 13, 2017. doi:10.1001/jamapediatrics.2016.4943

Bruns DA. 2014. Caring for an infant with trisomy 18: A case study and guidelines. Clinical Nursing Studies, Vol.2,No.1

Carey JC. 1992. Health supervision and anticipatory guidance for children with genetic disorders (Including specific recommendations for trisomy 21, trisomy 18, and neurofibromatosis I.) Ped Clin North America 39:40-43.

Carey JC. 1993. Health supervision and anticipatory guidance for infants and children with trisomy 18 and 13: Suggested guidelines, oncology, survival studies. Trisomy in Review (Trisomy 18, 13 and Related Disorder Research Newsletter) 1:1-5.

Carey JC. 2010. Trisomy 18 and trisomy 13 syndrome. In: Management of genetic syndromes, 3rd edition by Cassidy SB, Allanson JE, Wiley Liss, Inc, New Jersey, p 807-823.

Carey JC 2012. Perspectives on the care and management of infants with trisomy 18 and trisomy 13: striving for balance Curr Opin Pediatr 2012, 24:000 -000

Cereda A, Carey JC. 2012. The Trisomy 18 Syndrome Orphanet Journal of Rare Diseases 2012, 7:81

Costello, J.P., Weiderhold, A., Louis, C. et al. A Contemporary, Single-Institutional Experience of Surgical Versus Expectant Management of Congenital Heart Disease in Trisomy 13 and 18 Patients Pediatr Cardiol (2015) 36: 987. doi:10.1007/s00246-015-1109-5

DDHealthInfo.org (2006) Developmental Disabilities Resources for Health Providers Chronic Constipation https://cme.ucsd.edu/ddhealth/courses/CHRONIC%20CONSTIPATION.html

Embleton ND, Wyllie JP, Wright MJ, Burn J, Hunter S. 1996. Natural history of trisomy 18. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 75:38-41.

Ferry GD. Treatment of chronic functional constipation and fecal incontinence in infants and children. In: UpToDate, Post TW, (Ed), UpToDate , Waltham,MA. (Accessed2014) Rewritten by Sood MR. 2017. https://www.uptodate.com/contents/chronic-functional-constipation-and-fecal-incontinence-in-infants-and-childrentreatment

Fukasawa T1, Kubota T, Tanaka M, Asada H, Matsusawa K, Hattori T, Kato Y, Negoro T. 2015. Apneas observed in trisomy 18 neonates should be differentiated from epileptic apneas. Am J Med Genet A. Mar;167A(3):602-6.

Graham EM, Bradley SM, Shirali GS, Hills CB, Atz AM. 2004. Effectiveness of cardiac surgery in trisomy 13 and 18 (from pediatric cardiac care consortium). Am J Cardiol 93:801-803

Hansen B, Barnes A, Fergestad M, Tani LY, Carey JC. 2000. An analysis of heart surgery in children with trisomy 18, 13. J Invest Med 48:47A.

Haug S1, Goldstein M1, Cummins D2, Fayard E1, Merritt TA1. Using Patient-Centered Care After a Prenatal Diagnosis of Trisomy 18 or Trisomy 13: A Review. JAMA Pediatr. 2017 Feb 13. doi: 10.1001/jamapediatrics.2016.4798. [Epub 2/13/2017]

Healey PJ. 2003. Social development of children with trisomy 18 and trisomy 13 in the context of family and community. UMI Microform 3122100.

Janvier A, Farlow B, Wilfond B. 2012. The Experience of Families with Children with Trisomy 13 and 18 in Social Networks. Am Academy of Pediatrics, doi:10.1542/peds.2012-0151

Jones KL, Jones MC, del Campo M. 2013 Smith's recognizable patterns of human malformation. 7th Edition. Philadelphia: Elsevier, Saunders.

Kalish JM, Doros L, Helman LJ, Hennekam RC, Kuiper RP, Maas SM, Maher ER, Nichols KE, Plon SE, Porter CC, Rednam S, Schultz KAP, States LJ, Tomlinson GE, Zelley K and Druley TE. Surveillance Recommendations for Children with Overgrowth Syndromes and Predisposition to Wilms Tumors and Hepatoblastoma Clin Cancer Res July 2 2017 23 (13) e115-e122; DOI:10.1158/1078-0432.CCR-17-0710 https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28674120

Kosho T, Carey JC. 2016. Does medical intervention affect outcome in infants with trisomy 18 or trisomy 13? Am J Med Genet Part A 9999A:847–849. http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37610/full

Kosho T, Kuniba H, Tanikawa Y, Hashimoto Y, Sakurai H. 2013. Natural history and parental experience of children with trisomy 18 based on a questionnaire given to a Japanese trisomy 18 parental support group. Am J Med Genet Part A.

Kosho, TK, Nakamura, T, Kawame, H, Baba, A, Tamura, M & Fukushima, Y. 2006. Neonatal management of Trisomy 18: Clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. Am J Med Gen Part A 140A: 937-944.

Marks JW 2012 Constipation http://www.medicinenet.com/constipation/article.htm WebMD

Meyer RE, Liu G, Gilboa SM, Ethen MK, Aylsworth AS, Powell CM, Flood TJ, Mai CT, Wang Y, Canfield MA,for the National Birth Defects Prevention Network. 2016. Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18: A multi-state population-based study. Am J Med Genet Part A 9999A:825–837. http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37495/full

Morris JK, Savva GM. 2008. The risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. Am J Med Genet Part A 146A:827– http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.32220/abstract

Rasmussen S A, Wong LYC, Yang QY, May KM, Friedman JM. 2003. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. Pediatrics 111:777-784.

Root S, Carey JC. 1994. Survival in trisomy 18. Am J Med Genet 49: 170 -174.

Satge D, Satge D, Nishi M, Sirvent N, Vekemans M. 2016. A tumor profile in Edwards syndrome (trisomy 18) 2016 Am JMed Genet Part C Semin Med Genet 172C:296–306. http://trisomy.org/wp-content/uploads/2017/03/A-Tumor-Profile.pdf

Satgé D, Nishi M, Sirvent N, Vekemans M, Chenard MP, Barnes A. 2017. A tumor profile in Patau syndrome (Trisomy 13) Am J Med Genet A. 2017 Aug; 173(8):2088-2096. doi: 10.1002/ajmg.a.38294. Epub 2017 May 25 https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28544599

Spagnoli C1, Kugathasan U2, Brittain H3, Boyd SG4. Epileptic spasms and early-onset photosensitive epilepsy in Patau syndrome: An EEG study**.** Brain Dev. 2015 Aug;37(7):704-13. doi: 10.1016/j.braindev.2014.10.007. Epub 2014 https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25459971

Stenson CM, Daley SE, Farmer PA. 1992. Trisomy 13: A guidebook for families (© Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders) produced by Meyer Rehab Inst Omaha, U of NE Med Cntr.

Stenson CM, Daley SE, Holladay K, Farmer PA. 1993. Trisomy 18: A guidebook for families (© Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders) produced by Meyer Rehab Inst. Omaha, U of NE Med Cntr

Stokowski LA, Klugman, S. 2013 The pros and cons of noninvasive prenatal screening. Medscape. Nov 07 2013.

Van Dyke DC, Allen M. 1990. Clinical management considerations in long-term survivors with trisomy 18. Pediatrics85: 753-764.

Walia R, Mulheran N, Khan R, Cuffari C. 2013 Chronic constipation in children: An overview. Practical Gastro, Nutrition Issues in Gastroenterology, Series #119.

Wilson GN, Cooley WC. 2005. Preventative management of children with congenital anomalies and syndromes. 2nd edition Cambridge: Cambridge University Press

Wyllie JP, Wright MJ, Burn J, Hunter S. 1994. Natural history of trisomy 13. Arch Dis Child 71: 343 – 345

Care of the Infant and Child with Trisomy 18 or Trisomy 13 [4th edition, 2018]
Contact SOFT: Barbara Van Herreweghe, President, 2982 S. Union St., Rochester, NY 14624
Phone: (800) 716-SOFT (7638) Web site: http://www.trisomy.org

Lauren Bethany Ethan Kirsten Tre Gabriel Alissa Julie

Jonathan Cedena Janessa Francine Kingston Josephine

Regan Isabella Dominick Carley Philina Joanna Kenia

Freya Thiago Sherry-Lynn Patty Niayah Juliette Gabby

Margaret James Cati Jacob Tucker Hayes Lane Tessa

Lorenzo Copper-Rose Alice Karah Journee Aleah Peter

Brinley Rebekah Zaylin Vanessa Charity Sloane Amilah

Robert Della Courtney Dane Georgia Rachael Phoebe

Angel Ivy Lexi Benjamin Alicia Gunnar Ekko Caroline