

# TRISOMÍA 18

GUÍA INFORMATIVA PARA PADRES  
DURANTE EL PERIODO PERINATAL

Elaborada por la  
Organización de Apoyo  
para las trisomías 18, 13,  
y trastornos relacionados  
(SOFT)



# **TRISOMÍA 18**

**Guía informativa para padres  
durante el periodo perinatal**

Primera publicación realizada por la Organización de Apoyo para las trisomías 18,13 y trastornos relacionados (SOFT), 2024

Copyright © 2024 SOFT

Quedan reservados todos los derechos. Ninguna parte de esta publicación podrá ser reproducida, almacenada en un sistema de recuperación, ni transmitida en forma alguna ni por ningún medio, ya sea electrónico, mecánico, de fotocopiado, de grabación o cualquier otro, sin el previo consentimiento por escrito del editor. La copia de esta guía, su publicación en inas web y/o distribución de cualquier otra forma o modo es ilegal sin su permiso previo.

Primera edición.

ISBN: 979-8-9914465-2-5

Diseño de portada: Jen Gilmore  
Composición tipográfica: Jen Gilmore.

Traducción y adaptación literaria al  
Español: Nadin A. Koharic



A TODOS LOS NIÑOS Y  
FAMILIAS QUE HAN SIDO  
AFECTADOS POR LA  
TRISOMÍA 18



## ÍNDICE

Parte 1: QUÉ ES LA TRISOMÍA 18 .....	P 1
Parte 2: EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LA TRISOMÍA 18 .....	P 4
Parte 3: OTROS ESTUDIOS PRENATALES .....	P 8
Parte 4: ¿QUÉ SIGNIFICA LA TRISOMÍA 18 PARA SU BEBÉ Y LA FAMILIA?.....	P 12
Parte 5: ESPECIALISTAS Y EQUIPOS DE PROFESIONALES.....	P 17
Parte 6: DECISIONES DURANTE EL EMBARAZO, EL PARTO Y EL PERIODO NEONATAL. ....	P 25
Parte 7: PREPARACIÓN DEL PLAN DE PARTO .....	P 29
Parte 8: APOYO Y PROTECCIÓN .....	P 37
Parte 9: OTRAS CIRCUNSTANCIAS .....	P 40
Fuentes .....	P 42
Referencias médicas .....	P 43
Glosario .....	P 45



# INTRODUCCIÓN:

El propósito de esta guía es asesorar a las familias que han recibido un posible o confirmado diagnóstico de Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) durante el periodo prenatal. Esta guía los ayudará a comprender su embarazo y las decisiones que puedan llegar a tomar. También servirá de guía durante todo el embarazo y en el momento del parto. El significado de los términos resaltados en negrita a lo largo del texto se encuentra en el glosario de la ina 45.

## PARTE 1: QUÉ ES LA TRISOMÍA 18



**La trisomía 18** es una patología de los cromosomas humanos causada por la presencia de una tercera copia del cromosoma 18 (trisomía significa tres copias). Este cromosoma 18 adicional se expresa a través de ciertos patrones físicos conocidos como el **síndrome** de trisomía 18, también conocido como **Síndrome de Edwards**.

**(NOTA: Es necesario realizar pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico antes o después del parto.)**

La trisomía 18 afecta la salud de los niños diagnosticados con esta

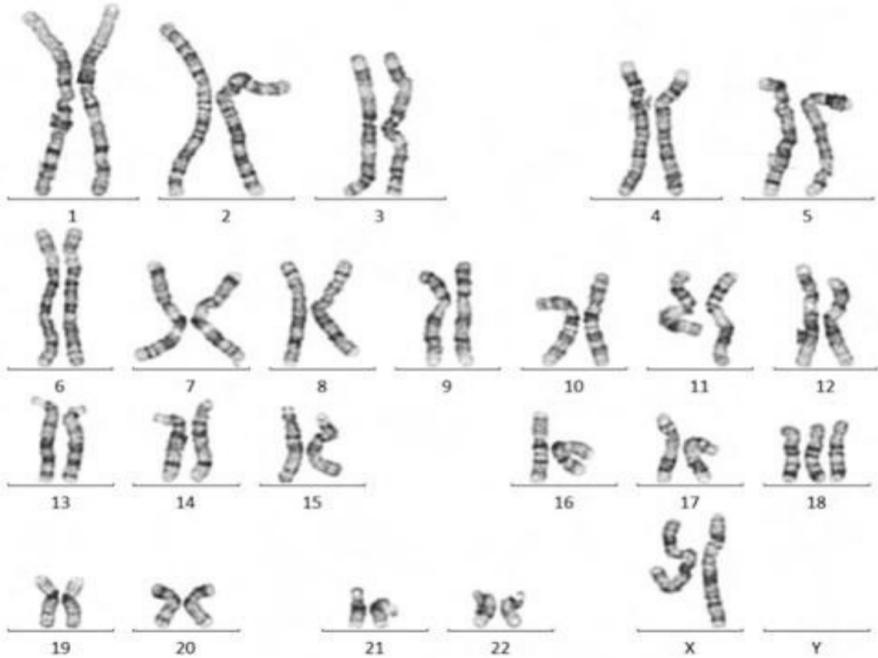
patología. Existen tres aspectos importantes que comprometen la salud de estos niños: la presencia de graves anomalías congénitas (en especial del corazón); un alto índice de mortalidad neonatal, por lo que se considera un síndrome que limita potencialmente la vida; y la discapacidad en el desarrollo presente en bebés y niños.

A pesar de los años de investigación, aún se desconoce la causa o el motivo que predispone a la presencia del tercer cromosoma 18. No puede prevenirse su incidencia antes de la concepción. Tampoco existe nada que puedan haber hecho o evitado para prevenir este diagnóstico.

**“Recibí el diagnóstico a las 12 semanas de gestación. Lo primero que pensé fue ¿qué es la T18? Me tomé un momento para procesar mis emociones y lloré por la información que recibí acerca de la T18.”**

Existen tres tipos de hallazgos cromosómicos encontrados en personas con el síndrome de trisomía 18. Aproximadamente un 95% presentará la trisomía 18 completa (ver imagen 1) en todas las células del cuerpo. El resto de las personas afectadas (alrededor del 5% de los neonatos) presentará una trisomía parcial: es decir, un fragmento adicional del **cromosoma** 18 ocasionado por un rearrreglo producido en un sector del cromosoma (usualmente unido a otro cromosoma, lo que se conoce como **translocación**). En otras ocasiones, puede presentarse un **mosaicismo** (la mezcla de dos líneas celulares diferentes, usualmente células normales combinadas con células con la trisomía 18).

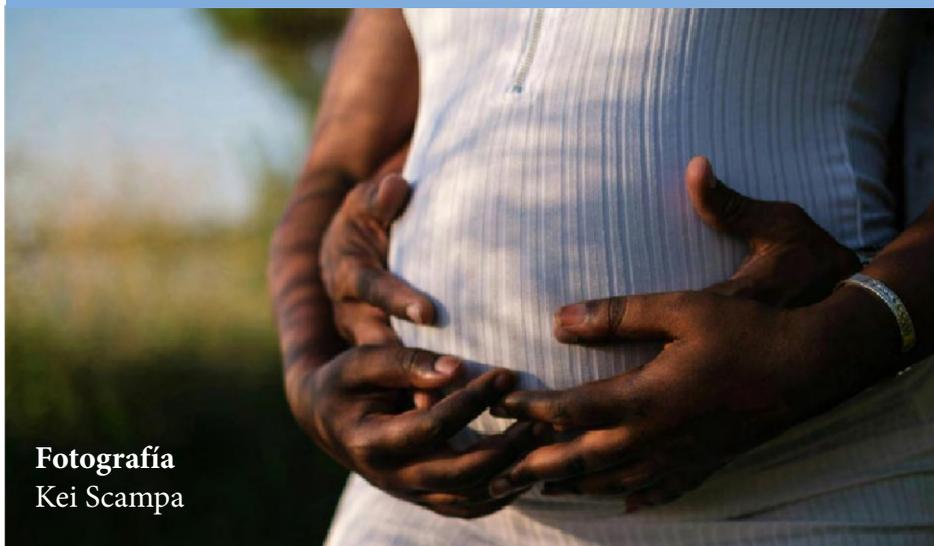
# Estudio de cromosomas con la trisomía 18



Note los 23 pares de cromosomas numerados y la tercera copia del par 18 (trisomía) en vez de la presencia de dos cromosomas 18.

*Imagen 1: cariotipo cortesía de la doctora Erica Anderson, Laboratorios ARUP*

## PARTE 2: EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LA TRISOMÍA 18



Fotografía  
Kei Scampa

Los estudios prenatales para detectar la trisomía 18 se dividen en dos grupos: estudios de cribado y estudios de diagnóstico. Entre los primeros, encontramos la prueba de detección cuádruple, **la prueba prenatal no invasiva (NIPS o NIPT, por sus siglas en inglés)**, y el ultrasonido (también llamado ecografía). Es importante destacar que estos estudios no brindan un diagnóstico definitivo de la trisomía 18.

La prueba de detección cuádruple es un estudio más antiguo que requiere una muestra de sangre de la madre, y busca hormonas y proteínas específicas. La prueba prenatal no invasiva NIPS o NIPT (ADN de células libres) es un estudio de cribado más actual que también requiere una muestra de sangre materna. Este estudio busca fragmentos de ADN que atravesaron la placenta y pasaron al torrente sanguíneo materno. El estudio mide el ADN fetal encontrado en la sangre materna. En general, el estudio se realiza a partir de la décima semana de gestación. Aunque casi todos los fetos con trisomía 18 completa expresarán el exceso de ADN, no todos los estudios positivos confirmarán la presencia del Síndrome de Edwards. Es importante la consulta al médico o genetista acerca de qué probabilidad existe de que un estudio positivo signifique realmente la

presencia del síndrome de Edwards (conocido como valor predictivo positivo o PPV, por sus siglas en inglés).

El **ultrasonido (ecografía) puede** realizarse durante el primer trimestre para buscar la presencia de exceso de líquido o aumento del grosor de la piel de la nuca (translucencia nuchal) Este estudio lo suele realizar un especialista en medicina materno-fetal (MFM, por sus siglas en inglés). Un aumento en el líquido o grosor de la piel del cuello fetal puede indicar una anomalía cromosómica. Durante el segundo o tercer trimestre de gestación, puede realizarse una ecografía para evaluar los órganos y estructuras fetales. Entre las 18 y 22 semanas de gestación, ciertos hallazgos ecográficos como la sospecha de cardiopatías o anomalías del tubo neural, o la presencia de pies en mecedora pueden asociarse a la trisomía 18. En estos casos, el profesional de la salud solicitará más ultrasonidos o estudios diagnósticos. Muchos hallazgos físicos encontrados en las ecografías prenatales no representan importancia médica, pero brindan información para el diagnóstico prenatal (o durante el período neonatal). Algunos hallazgos ecográficos incluyen: prominencia en la zona posterior del cráneo (occipucio), boca y mandíbula pequeñas, esternón corto, manos en puño con el dedo índice sobre el mayor.

**“Entré en pánico y comencé a googlear esto, lo que fue una montaña rusa de emociones. Llamé a mis familiares, pero nadie me comprendió. Creyeron que nada de lo que estaba pasando era real, que el estudio no era exacto”.**

Como la prueba de detección cuádruple, la prueba prenatal no invasiva (NIPS o NIPT), y el ultrasonido o ecografía son pruebas de cribado, es necesario realizar una prueba de diagnóstico definitivo para confirmar el diagnóstico prenatal.

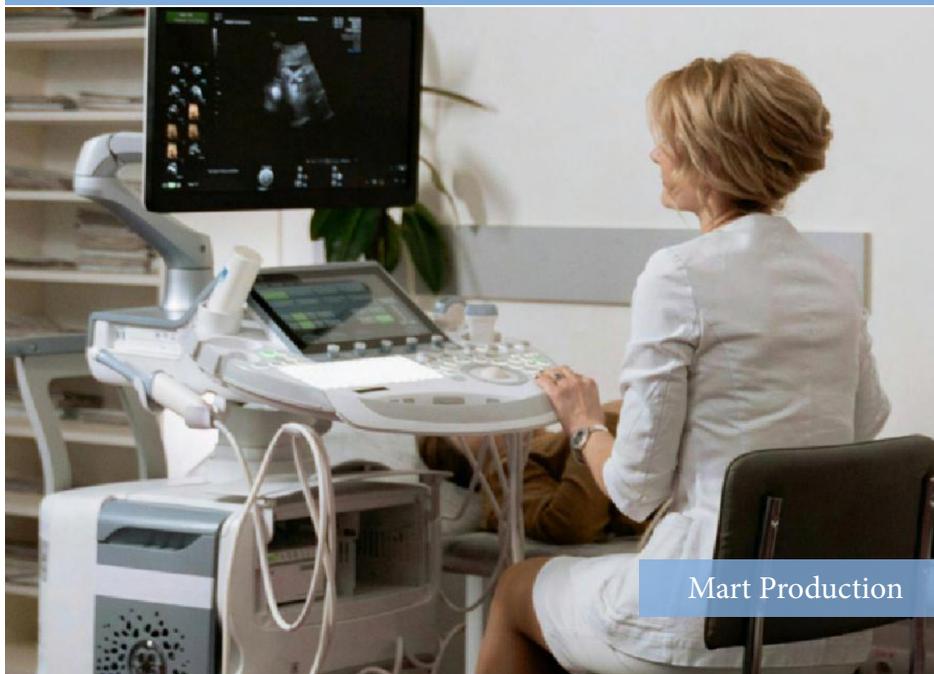
Entre estas pruebas de diagnóstico, se encuentran la **muestra de vellosidades coriónicas (CVS, por sus siglas en inglés)** que se realiza a entre las 10 y 12 semanas de gestación; y la **amniocentesis**, que se realiza entre las 15 y 16 semanas de gestación. Ambas son consideradas pruebas invasivas y poseen menos de 1% de probabilidad de causar aborto espontáneo.

La CVS se realiza durante el primer trimestre. El procedimiento consiste en la toma de una pequeña muestra de la placenta en desarrollo para su posterior estudio. Debido a la toma de la muestra, existe un riesgo mayor de aborto espontáneo que la amniocentesis. La CVS tiene como beneficio el ser un procedimiento realizado al comienzo del embarazo, por lo que se obtiene el resultado con mayor prontitud (12-13 semanas de gestación comparado con las 16-17 semanas de una amniocentesis). El diagnóstico temprano permite que las familias puedan discernir respecto del futuro junto con un equipo que los acompañe en la toma de decisiones de manera empática y compasiva.

La amniocentesis puede realizarse en cualquier momento del embarazo, a partir de la 15 semana de gestación. Consiste en obtener una muestra del líquido en el que se encuentra inmerso el feto en desarrollo. Tanto la CVS como la amniocentesis se valen del ultrasonido para guiar el trayecto de la aguja durante la toma de la muestra. Estos estudios suelen ser realizados por un especialista en medicina materno-fetal (MFM, por sus siglas en inglés) o por un obstetra especializado en embarazos de alto riesgo. Aunque existen muchas excepciones, tanto la CVS como la amniocentesis son consideradas pruebas con resultados precisos. Entre los riesgos que presentan ambos procedimientos, se encuentran el aborto espontáneo, la ruptura prematura de membranas, y la infección o hemorragia de placenta. No obstante, estos son riesgos excepcionales.



## PARTE 3: OTROS ESTUDIOS PRENATALES



Una vez que se haya confirmado el diagnóstico de trisomía 18, se explica la necesidad del monitoreo y estudios adicionales durante el embarazo con el objetivo de lograr el mejor resultado posible tanto para la madre como para su bebé. Esta sección describe estos estudios y explica el motivo de la necesidad de realizarlos.

Si se sospecha una alteración genética, el embarazo es considerado de alto riesgo y su seguimiento será llevado a cabo por un ginecólogo obstetra y un médico especialista en medicina materno-fetal. Este especialista puede realizar los ultrasonidos ya descritos, en los que podrá detectar cambios en la estructura de los órganos (denominado ultrasonido estructural nivel 2 o ecografía morfológica).

Las cardiopatías suelen asociarse a la trisomía 18, por lo que puede recomendarse un ecocardiograma fetal para analizar la estructura del corazón fetal.

En efecto, el ecocardiograma fetal evalúa la anatomía y funcionamiento de las cámaras cardíacas. El estudio se realiza después de la 20 semana de gestación y busca anomalías cardíacas como la comunicación interventricular (CIV), u otras cardiopatías más complejas (ver Parte 4). Este ultrasonido especializado analiza el circuito sanguíneo desde y hacia el corazón fetal. Las imágenes ecográficas son interpretadas por un cardiólogo infantil (ver Parte 5) y un especialista en salud materno-



**“¡Al principio, Kari me daba tanto miedo! Parecía más “anormal” que “normal”, por lo que yo no actuaba normal. Pero cuando finalmente advertí que Kari tenía las mismas necesidades que cualquier otro niño, dejé los miedos atrás y comencé a abrazar cada oportunidad de amarla. Fue una dulce y amada niña que tocó muchos corazones simplemente siendo ella misma”.**

fetal para analizar si debe considerarse algún tratamiento después del parto. Los ecocardiogramas pueden realizarse durante el embarazo, pero también durante el periodo neonatal.

Existe un número de otras complicaciones que pueden aparecer durante el embarazo. Los fetos (bebés dentro del útero) con trisomía 18 presentan un riesgo aumentado de aborto espontáneo y mortinatalidad. El riesgo de la pérdida durante el embarazo disminuye a medida que avanza el embarazo.

Algunas madres pueden requerir estudios adicionales en el tercer trimestre del embarazo. Estos estudios suelen realizarse junto con las ecografías de crecimiento fetal que se solicitan cada 3 a 4 semanas durante el tercer trimestre de embarazo. Entre estos estudios pueden incluirse: la prueba sin estrés (NST, por sus siglas en inglés), el índice de líquido amniótico (ILA), y/o el perfil biofísico fetal (PBF). Cada centro de salud tiene su propio protocolo para la realización de estos estudios.

- ⊕ Prueba sin estrés: Se colocan monitores en el abdomen de la madre para registrar las contracciones y la frecuencia cardíaca fetal. Este estudio dura entre 20 y 60 minutos.
- ⊕ Índice de líquido amniótico (ILA): Medida ultrasonográfica del líquido en el que está inmerso el bebé. Los embarazos complicados por alteraciones genéticas suelen asociarse con anomalías de líquido amniótico. El estudio analiza el funcionamiento de la placenta, la deglución del bebé en el útero, así como su llenado y vaciado vesical (orina en la vejiga).
- ⊕ Perfil biofísico fetal (PBF): Se completa durante un ultrasonido y evalúa la frecuencia cardíaca del bebé, la respiración, el movimiento, el tono muscular y la cantidad de líquido amniótico en el que está inmerso el bebé. Este estudio puede realizarse después de la 28 semana de gestación.

Otras ecografías más especializadas pueden realizarse si existe preocupación por problemas en el crecimiento fetal. Se utiliza un Doppler del cordón umbilical para evaluar el caudal sanguíneo desde la placenta al bebé. Pueden también realizarse estudios con más frecuencia dependiendo de otros hallazgos ecográficos o debido a alteraciones en el crecimiento fetal intrauterino.

El ginecólogo obstetra y el especialista en medicina materno-fetal analizarán los estudios del tercer trimestre para determinar la mejor fecha de parto. Ante hallazgos acuciantes, se adelantará esta fecha. Sin embargo, los embarazos que cursen sin mayores complicaciones podrán acercarse a la fecha estimada de parto. Es importante dialogar sobre esta fecha con el médico debido a los diferentes factores que pueden determinar el momento del parto.

## PARTE 4: ¿QUÉ SIGNIFICA LA TRISOMÍA 18 PARA SU BEBÉ Y LA FAMILIA?



Frankie Gilmore + Foto

**“El día que usando su comunicador ocular Tobii me dijo “te amo” y “soy feliz” durante una clase por Zoom, comencé a llorar; y todos los docentes y maestros integradores lagrimearon de alegría”.**

Como se mencionó en la Parte 1, a la trisomía 18 también se la denomina Síndrome de Edwards. El nombre surge del médico británico que comenzó a describir este síndrome. El síndrome de Edwards se caracteriza por la presencia de graves anomalías congénitas. A continuación, se abordan dichas anomalías junto con otras afecciones.

### **Anomalías congénitas.**

Casi todos los niños nacidos con trisomía 18 presentan **anomalías congénitas**. Sin embargo, cada niño es diferente, por lo que la incidencia de estas afecciones individuales es muy variable. A pesar de ello, la mayoría de los niños con este síndrome presentan cardiopatías importantes. En efecto, alrededor del 90% de los casos será diagnosticado con alguna malformación cardíaca. Existe una variedad de malformaciones, siendo las descritas a continuación las más comunes:



**Comunicación interventricular (CIV):** Es la presencia de un espacio entre las cámaras cardíacas inferiores, lo que impide que el corazón bombee la sangre de manera correcta (se oye un soplo al auscultar el corazón).



**Comunicación interauricular (CIA):** Es la presencia de un espacio entre las cámaras cardíacas superiores. Esto dificulta el bombeo de sangre suficientemente oxigenada para irrigar los tejidos del cuerpo (se puede oír un soplo al auscultar el corazón).



**Ductus arterioso persistente (DAP):** Es la presencia de un conducto que comunica dos vasos sanguíneos importantes que salen del corazón. La presencia de este conducto es normal durante el embarazo, pero suele cerrarse antes del nacimiento. Si el conducto no se cierra, su persistencia puede contribuir a la aparición de hipertensión pulmonar (ver más adelante).

Además, los niños con trisomía 18 suelen presentar uno o dos cambios de las cuatro válvulas cardíacas. Esta combinación se denomina comunicación interventricular con displasia polivalvular.

Otra afección que puede presentarse es la denominada tetralogía de Fallot. Esta se caracteriza por la presencia de cuatro anomalías cardíacas: Comunicación interventricular, estenosis pulmonar, cabalgamiento de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho. En general, la mayoría de las afecciones cardíacas no son la causante de las mayores complicaciones del periodo perinatal (las primeras 4 semanas de vida). No obstante, en ocasiones, las cardiopatías junto con las dificultades respiratorias pueden llevar a problemas cardiorrespiratorios durante las primeras dos semanas de vida.

Solo uno de cada seis niños con trisomía 18 presentará una cardiopatía más complicada o severa advertida antes o al poco tiempo de nacer. Entre estas se encuentran el ventrículo derecho con doble salida (DSVD) y el síndrome de corazón izquierdo hipoplásico (HLHS, por sus siglas en inglés). En estos casos, es importante que durante el periodo prenatal y perinatal se dialogue con especialistas acerca de la posibilidad de una cirugía cardíaca.

### **Otras afecciones médicas**

Junto con las cardiopatías, las afecciones de mayor importancia médica halladas en personas con trisomía 18 son las relacionadas con el sistema respiratorio. Entre las dificultades respiratorias imperantes se incluyen:



Apnea obstructiva: cierre de la vía aérea superior por posición de la lengua (glosoptosis) o problemas de la tráquea y bronquios.



Apnea central: El cerebro no da señales para el estímulo de la respiración (este hallazgo parece ser más inusual de lo pensado).



Neumonía por aspiración: suele ocurrir por dificultad en la deglución. Sucede cuando los alimentos líquidos o sólidos pasan al pulmón y lo irritan.



Hipoplasia pulmonar: Pulmones pequeños o inmaduros.



Hipertensión pulmonar: hipertensión arterial en las arterias del pulmón debido a un alto flujo sanguíneo pulmonar y/o a apnea obstructiva.

Debido a la particularidad de cada caso y a los desafíos que presentan, el seguimiento de los pacientes que padecen estas afecciones es llevado a cabo por especialistas expertos en cada afección específica. Estos especialistas suelen atender en los hospitales de niños. Su médico de cabecera puede derivarlo al centro de salud correspondiente (ver Parte 5). Algunos hospitales poseen equipos integrales de salud que asesoran en la organización de los cuidados de los niños con patologías médicamente complejas

## Otras anomalías congénitas y afecciones relacionadas con la trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y su frecuencia:

- ⊕ Atresia esofágica, cierre del esófago con o sin conexión con la tráquea- 5-10%.
- ⊕ Espina bífida (cierre incompleto de la columna vertebral) -5% .
- ⊕ Hernia diafragmática - 5%.
- ⊕ Aplasia radial (Ausencia de hueso radial o hueso radial pequeño) - 5-10%.
- ⊕ Anomalía en la forma y/o posición renal -50% (pero en general, no presenta mayores complicaciones médicas).
- ⊕ Labio leporino con o sin paladar hendido - 5-10% (cierre incompleto de labio superior y/o paladar)
- ⊕ Convulsiones – alrededor del 25-30% de los neonatos y niños sufren de convulsiones. Esto ocurre en ocasiones durante el periodo neonatal, pero también más adelante, en la niñez.
- ⊕ Dificultades en la alimentación/ problemas para amamantar o tomar el biberón. En general, se denomina disfagia y es muy frecuente.
- ⊕ Discapacidad en el desarrollo – Limitaciones importantes en el desarrollo de habilidades de la vida diaria como sentarse, caminar, hablar, que están presentes en todos los niños con este diagnóstico.

## PARTE 5: ESPECIALISTAS Y EQUIPOS DE PROFESIONALES



Frankie Gilmore + Foto

Una vez que se hayan encontrado rasgos asociados con el Síndrome de Edwards en su hijo, el equipo médico puede incluir un número de especialistas que le brindarán otros diagnósticos sobre ciertas necesidades médicas actuales o futuras, y también para evaluar opciones de tratamiento. Algunos padres consideran útil pedir una cita con estos especialistas antes de que nazca el bebé (durante el periodo prenatal). Además, algunas comunidades poseen centros de salud especializados en embarazos de alto riesgo (Fetal Centre en EEUU) adonde las familias pueden ser derivadas.

**“La trisomía es una versión amplificada del porqué estudiamos Medicina. En efecto, hay un grupo de personas que nos permite desarrollar la capacidad para ayudarlos”.**

Este tipo de centro de salud suele encontrarse en los hospitales de niños y brindan un equipo de especialistas para que sea más fácil para los padres acceder a estos profesionales. En EEUU, el número de estos centros especializados ha crecido en los últimos años. Existe un listado de estos centros en el siguiente enlace: [fetalhealthfoundation.org/treatment-centers/](http://fetalhealthfoundation.org/treatment-centers/)

### **Consultas prenatales:**

Las consultas prenatales ayudan a los padres a comprender mejor las opciones y cuidados que brinda el hospital donde ocurra el nacimiento del niño. También puede ser de ayuda para decidir dónde se llevará a cabo el parto. Es importante tener en cuenta que las consultas con algunos de los profesionales de la salud que aparecen en la lista de abajo dependerá de los hallazgos encontrados en las ecografías prenatales. La mayoría de las familias realizará la consulta con un neonatólogo, un obstetra y/o un especialista en salud maternofetal, un genetista y un especialista en cuidados paliativos. Si el bebé posee una cardiopatía, será importante consultar a un cardiólogo infantil y posiblemente, a un cardiocirujano infantil. Si el bebé tiene espina bífida, puede ser de utilidad la consulta con un neurocirujano infantil.

- ⊕ **Ginecobstetra:** Médico especializado en salud materna. será el médico principal durante el embarazo y será responsable de la organización de las consultas de rutina, la internación durante el trabajo de parto, y asistirá durante el parto. También pueden trabajar junto con profesionales de la Enfermería especializados en obstetricia (a veces denominadas parteras y obstétricas en Hispanoamérica) quienes también pueden asistir. durante los cuidados prenatales y el parto. Después de terminar la Carrera de Medicina, el ginecobstetra se capacita durante cuatro años de residencia en la especialidad de ginecobstetricia.



- ⊕ Medicina materno-fetal (MFM) -  
Médico especializado en embarazos de alto riesgo. Es decir, madre y bebés con afecciones durante el embarazo principalmente. En general, el Ginecobstetra deriva a una mujer con embarazo de alto riesgo a este profesional. Ayuda en el manejo del embarazo y brinda recomendaciones para monitorear el embarazo y para llevar adelante el parto. Después de terminar la Carrera de Medicina, el especialista en salud materno-fetal se especializa durante cuatro años realizando la residencia de ginecobstetricia, seguida de la subespecialización de tres años más.
- ⊕ Genetista -  
Médico especializado en la evaluación, diagnóstico, manejo, tratamiento y asesoramiento de personas con patologías hereditarias. Al finalizar la Carrera de Medicina, el genetista suele realizar una residencia con un programa de dos años de medicina interna, pediatría o ginecobstetricia, seguido de dos años de genética médica. Algunos se especializan en pediatría y luego realizan una residencia en genética médica y genómica.

- ⊕ Asesor genético -  
Profesional de la salud que se capacita en genética médica y en asesoramiento. Los asesores genéticos certificados trabajan en conjunto con los ginecobstetras, especialistas en salud materno-fetal y médicos genetistas. Poseen mucho conocimiento sobre estudios genéticos y patologías genéticas.
  
- ⊕ Cardiólogo infantil -  
Médico pediatra especializado en el cuidado de niños con problemas en la estructura y el ritmo cardíaco. Pueden examinar el corazón de su bebé antes de su nacimiento por medio de un ecocardiograma fetal (ultrasonido del corazón) o MRI (resonancia magnética). Suelen trabajar junto con cardiocirujanos para planificar cirugías reparadoras de anomalías cardíacas. Después de terminar la Carrera de Medicina, realizan tres años de residencia en pediatría general, seguida de tres años más de subespecialización en cardiología infantil.
  
- ⊕ Cardiocirujano infantil -  
Cirujano especializado en el cuidado de niños (y algunos adultos) con serios problemas cardiorrespiratorios que requieren intervención quirúrgica. Será útil concertar una cita con este especialista antes del parto dependiendo de la cardiopatía presente en el bebé y/o de su localización geográfica. Después de terminar la Carrera de Medicina, el cardiocirujano realiza una residencia en cirugía general de cinco años, seguida de 2-3 años de subespecialización en cirugía cardiotorácica, más 2-4 años adicionales en cardiocirugía infantil.

⊕ Neonatólogo -  
Pediatra que se especializa en el cuidado de neonatos (bebés recién nacidos), en especial aquellos que están enfermos o nacen prematuramente. Trabajan en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN). Puede realizar una consulta con un neonatólogo antes del parto para la realización de un plan de cuidados neonatales y también para averiguar el tipo de cuidados que brindará a su hijo. Después de la Carrera de Medicina, su capacitación se completa con tres años de residencia en pediatría general, seguida de tres años más de subespecialización en cuidados neonatales.

⊕ Pediatra -  
Médico especializado en el cuidado de niños. Es importante que este profesional se sienta cómodo atendiendo a niños con problemas de alta complejidad médica. Al terminar la Carrera de medicina, el pediatra realiza una residencia de tres años.

⊕ Especialista en cuidados paliativos – Médico o profesional de la Enfermería especializado que brinda apoyo y guía a familias cuyo bebé posee una patología que limita potencialmente la vida como la Trisomía 18 (Síndrome de Edwards). Estos especialistas acompañan a las familias en las decisiones que puedan llegar a tomar durante el periodo prenatal y después del nacimiento. El médico paliativista realiza una residencia en alguna otra especialidad como la pediatría, y una subespecialización en medicina paliativa.



## Consultas postnatales:

Dependiendo de las necesidades médicas de su hijo, es probable que precise consultar a otros especialistas después del parto. Estas consultas postnatales pueden realizarse en el hospital o después del alta. A medida que su hijo cambie sus necesidades médicas, es posible que precise agregar más especialistas al equipo de salud a lo largo de la vida de su hijo. Para mayor información sobre otros médicos que pueden formar parte del equipo de salud de su hijo, visite el siguiente enlace:

<https://www.healthychildren.org/English/family-life/healthmanagement/pediatric-specialists/Pág.s/default.aspx>

-  Cirujano infantil -  
Cirujano especializado en el tratamiento de bebés, niños y adolescentes. Puede realizar una consulta con este especialista si existen afecciones que pueden tratarse in utero o necesitan cirugía apenas el niño nazca. Después de la Carrera de Medicina, este médico realiza una residencia de cinco años en cirugía general seguida de dos años de subespecialización en cirugía pediátrica.
-  Neumonólogo infantil -  
Pediatra que se especializa en el tratamiento de niños con problemas y enfermedades respiratorias. Tratan afecciones como el asma, la fibrosis quística y patologías complejas de las vías aéreas y los pulmones que requieren asistencia respiratoria mecánica y otro tipo de equipos de asistencia respiratoria. El neumonólogo termina la Carrera de medicina y realiza una residencia de tres años en pediatría general, seguida de una subespecialización de tres años en neumonología infantil.
-  Neurólogo infantil -  
Pediatra que se especializa en el tratamiento de niños que poseen problemas en el sistema nervioso. Entre estos, se encuentran las afecciones del cerebro, la médula espinal, los nervios y los músculos. Realizan diferentes estudios, entre ellos el EEG (electroencefalograma) que evalúa la actividad eléctrica del cerebro. Su entrenamiento después de terminar la Carrera de Medicina incluye una residencia que combina 2 años de pediatría general con 3 años de neurología infantil.

- + Neurocirujano infantil - Cirujano especializado en niños con anomalías congénitas o patologías del cerebro, la médula espinal, los nervios y los músculos, como son la espina bífida, las malformaciones de Chiari y otras afecciones que pueden estar asociadas con la trisomía 18 (Síndrome de Edwards). Dependiendo de la patología, pueden hacer el seguimiento del paciente hasta la vida adulta.



Después de la Carrera de Medicina, se realiza un año de cirugía general seguido de cinco o más años de residencia en neurocirugía y un año más de entrenamiento en neurocirugía pediátrica.

- + Otorrinolaringólogo infantil - Médico que trata las afecciones de los oídos, la nariz, la garganta y las vías respiratorias superiores. Realizan cirugías para hacer timpanostomías (inserción de tubo en el tímpano para mejorar ventilación y drenar el tímpano) o traqueotomías (abertura en la tráquea). También cuentan con instrumental específico para evaluar estas áreas anatómicas. Juegan un papel importante en el examen auditivo de los niños con Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) que pueden presentar pérdida de la audición. Después de la Carrera de Medicina, estos médicos completan un año de entrenamiento en cirugía general seguido de cuatro años de residencia en otorrinolaringología, y un año adicional para subspecializarse en otorrinolaringología infantil.

- + Traumatólogo infantil - Cirujano que se especializa en niños con anomalías o fracturas óseas. Al finalizar la Carrera de Medicina, completan cinco años de residencia en traumatología y ortopedia, seguidos de un año adicional de subspecialización en traumatología infantil y/o malformación de columna.

- ⊕ Gastroenterólogo infantil -  
Pediatra que se especializa en niños con patologías del tracto gastrointestinal, hígado, y afecciones nutricionales. Entre ellas, trata las alergias alimentarias, la dificultad en la deglución y la alimentación, la constipación y problemas del páncreas o los intestinos. También pueden realizar cirugías como la de colocación de sondas de alimentación enteral, y poseen aparatología para examinar la anatomía del paciente por medio de cámaras. Al finalizar la Carrera de Medicina, los gastroenterólogos infantiles completan tres años de residencia en pediatría, seguidos de tres años más en gastroenterología infantil.
  
- ⊕ Equipos de cuidados integrales -  
Son equipos establecidos de especialistas que trabajan juntos con el objetivo de brindar una mayor comunicación entre los profesionales de la salud y las familias. Estos equipos especializados están disponibles en algunos hospitales de niños. Algunos hospitales de EEUU están creando equipos para el cuidado específico de niños con trisomías (ver Weaver en Referencias).

## PARTE 6: DECISIONES DURANTE EMBARAZO, EL PARTO Y EL PERIODO NEONATAL



Muchas familias preguntan qué opciones tienen y cómo tomar decisiones con respecto al embarazo después de recibir el diagnóstico de trisomía 18. No existe una respuesta correcta a este cuestionamiento, solo la que sea correcta para la familia y su bebé.

Después del diagnóstico obtenido durante el embarazo, es beneficioso que las familias dialoguen sobre los pasos a seguir ante el futuro que decidan afrontar. Un embarazo con el diagnóstico de trisomía 18 implica sentarse a dialogar con el obstetra y otros especialistas acerca de los cuidados del bebé en gestación y durante el parto y período neonatal. El diálogo debe centrarse en el tipo de cuidados e intervenciones que le parezca apropiado. Estos cuidados pueden variar desde cuidados de confort a intervenciones parciales o intensivas. Se puede reunir con un equipo interdisciplinario constituido por un médico obstetra, un especialista en salud materno-fetal, un genetista, o consejero genetista, un neonatólogo, y quizás también sea necesario un

especialista en cuidados paliativos perinatales. Si existe además una cardiopatía, será necesario consultar con un cardiólogo y/o un cardiocirujano infantil.

## “Las decisiones se transforman en actos de amor profundo. Cada opción es un testamento de la esperanza y el quebranto anidados en el abrazo de un padre”.

Decidirse por un camino de cuidados de confort o por el de las intervenciones intensivas se relaciona con los objetivos que establece cada familia junto con los profesionales de la salud. Tanto la investigación como la opinión de los padres nos han enseñado que reconocer los objetivos de cuidados del bebé antes y después de su nacimiento es muy importante y brinda un mapa de ruta a lo largo de los periodos prenatal y postnatal.

Las decisiones que suelen tomarse son las siguientes:

- ⊕ Monitoreo fetal durante el parto. Se realiza para evaluar si el bebé está tolerando el parto.
- ⊕ Nacimiento por cesárea si el bebé se encuentra con sufrimiento fetal (antes o durante el trabajo de parto), o en el caso de que existan otras afecciones que requieran la cesárea. Esta decisión se dialoga con el ginecobstetra durante el embarazo y antes del trabajo de parto.
- ⊕ Reanimación cardiopulmonar después del nacimiento, en la sala de partos. Sobre esta decisión puede dialogarse con un neonatólogo o un médico especialista en cuidados paliativos neonatales.



- ⊕ Intervenciones médicas y quirúrgicas después del nacimiento. La familia puede pedir algunas prácticas médicas o intervenciones intensivas. Incluso, pueden optar por el enfoque “esperar y ver qué hacer”. En efecto, existe una variabilidad de opciones acerca de cómo proceden las familias a la hora de elegir el tipo de cuidados para su hijo.
- ⊕ Cuidados de confort compasivo. Los equipos médicos y enfermeros de cuidados paliativos acompañan a las familias que opten por este camino. Los equipos pediátricos de cuidados paliativos se ven cada vez más en los centros de atención materno-infantil para embarazos de alto riesgo (fetal centers en EEUU). También se encuentran en los hospitales niños y en las unidades de cuidados intensivos neonatales (UCIN) en países como Estados Unidos y Canadá.

Las familias han relatado lo útil que les resulta poder dialogar sobre estas decisiones durante el embarazo. No es necesario tomar decisiones definitivas en la primera cita. De hecho, es beneficioso pactar varias citas para dialogar sobre el tema.

**Decisiones sobre las prácticas médicas e intervenciones quirúrgicas después del nacimiento:** Estudios recientes indican que las prácticas médicas y las intervenciones quirúrgicas aumentan las probabilidades de que un bebé con trisomía 18 (Síndrome de Edwards) sobreviva más allá del primer año de vida. Entre las intervenciones más comunes, se encuentran las siguientes:

- ⊕ Oxigenoterapia
- ⊕ Asistencia respiratoria , como el uso de CPAP y el respirador mecánico cuando sea necesario.
- ⊕ Alimentación enteral. Por ej., sonda nasogástrica o de gastrostomía.



- ⊕ Cirugías. Por ej., cardiocirugía para reparar cardiopatías; traqueotomía para apoyo respiratorio; o cualquier otra cirugía para reparar afecciones como la espina bífida o la atresia esofágica.

### **Acompañamiento continuo.**

Los padres que cuidan a un niño médicamente complejo nos comentan que existen desafíos y mucho estrés. Sabemos que esto aumenta el riesgo de depresión postparto. Existen recursos para la salud mental en los casos de depresión postparto, ansiedad y depresión. En caso de necesitarlo, se alienta a los padres a que recurran a su médico de cabecera para solicitar estos recursos y servicios de salud mental. También pueden considerar acceder a servicios online si responde a sus necesidades.

## PARTE 7: PREPARACIÓN DEL PLAN DE PARTO.



Tener información sobre las necesidades médicas de su bebé y poder hablar de ello con su equipo médico puede ayudarla a crear un plan de parto. El plan de parto es una guía de cómo visualiza su parto. Esto le permite considerar sus opciones y promover la comunicación con el equipo de salud obstétrica ya que puede establecer objetivos de cuidados a cumplir. Si bien tener un plan de parto es importante, también es bueno recordar que a veces, los bebés- en especial aquellos con una trisomía- vienen con sus propios planes, por lo que las cosas pueden desarrollarse de manera diferente.

**“Poder oír el llanto de Lukey cuando salió de mi vientre, nos conmovió mucho: sentimos alegría, alivio, amor, entusiasmo”.**

Algunas de las siguientes consideraciones pueden estar limitadas por su situación específica de salud obstétrica y por el hospital donde se desarrollará el parto. El plan de parto describe distintas opciones según cada situación que se desencadene.

# PLAN DE PARTO

**Nombre de los progenitores:**

---

**Nombre del bebé:**

---

**Nombre del/los ginecobstetra/s y su/s número/s de teléfono:**

---

---

---

**Nombre del pediatra y su/s número/s de teléfono:**

---

---

---

**Nombre y teléfono de personas de apoyo (amigos, familiares, representante religioso, etc.):**

---

---

---

---

## Deseos durante trabajo de parto y parto.

**Elija todas las opciones que desee:**

- Parto vaginal.
- Cesárea.
- Monitoreo fetal en trabajo de parto.
- Quién cortará el cordón umbilical.
- Preferencias en caso de mortinato.

**Confort durante el parto.**

- Quisiera moverme durante el trabajo de parto.
- Quisiera poder tomar líquido durante el trabajo de parto.
- Vía endovenosa para hidratación y medicación.
- Bloqueo de heparina o de solución salina (brinda acceso a una vena, pero no está conectado a un sachet de solución fisiológica).
  
- Pelota para trabajo de parto
- Banco de parto
- Silla de parto
- Barra para parto en cuclillas.
- Ducha o baño tibio durante el parto.
- Música (Qué tipo: \_\_\_\_\_ )
- Sala de parto silenciosa.
- No tengo preferencias.

**Quisiera estar acompañada por las siguientes personas durante el parto(revisar las políticas del centro de salud sobre el número de personas permitidas en la habitación durante el parto):**

---

---

**Pueden [ ] NO pueden [ ] estar presentes estudiantes (por ej. estudiantes de Medicina, Enfermería o residentes) durante el trabajo de parto y parto.**

Quisiera intentar las siguientes opciones si están disponibles (elija todas las que desee):

### **Anestesia (elija una):**

- No deseo que me ofrezcan anestesia a menos que yo lo solicite específicamente.
- Deseo anestesia. Por favor, hablemos de las opciones.
- No sé si deseo anestesia. Por favor, hablemos de las opciones.
- Prefiero evitar la episiotomía a menos que sea necesaria.

### **Parto.**

**Deseo la compañía de las siguientes personas durante el parto (revisar la política del centro de salud):**

---

---

---

---

### **Para parto vaginal.**

- Usar un espejo para ver la coronación del bebé.
- Que mi acompañante me ayude cuando tenga que pujar.
- Que la habitación sea lo más silenciosa posible.
- Que alguno de mis acompañantes corte el cordón umbilical.
- Atenuar las luces.
- Que alguno de mis acompañantes pueda filmar o tomar fotografías del parto.  
(Nota: algunos centros de salud tienen la política de no permitir filmaciones o la toma de fotografías. Además, de estar permitido, el fotógrafo debe ubicarse de manera tal que no interfiera en el trabajo del personal de salud)
- Tener contacto piel a piel con mi bebé apenas nazca si es posible y seguro hacerlo (por favor, dialogue sobre las opciones en caso de que el bebé presente afecciones médicas que necesiten cuidados especiales).

Intentar amamantar a mi bebé tan pronto nazca si es posible.

Otros: \_\_\_\_\_

### **Cesárea**

Quisiera ser acompañada por la siguiente persona:

\_\_\_\_\_

Quisiera que uno de mis acompañantes cargue al bebé si no puedo hacerlo yo.

Quisiera que uno de mis acompañantes vaya a la sala de cuidados neonatales si yo no puedo hacerlo.

Quisiera que mi bebé sea llevado a la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) si lo requiere.

Otros: \_\_\_\_\_

## **Cuidados del bebé**

### **Cuidados médicos.**

Si el bebé tiene sufrimiento fetal, deseo una cesárea si no fue indicada.

Deseamos que el bebé reciba los cuidados intensivos neonatales (UCIN) al nacer.

Si el bebé necesita asistencia respiratoria, deseamos:

Que todas las intervenciones incluyan: oxigenoterapia, ventilación con soporte de presión, y/o intubación si fuese indicada.

Solo oxigenoterapia y ventilación con soporte de presión.

Solo oxigenoterapia.

Ninguna intervención.

- Si el bebé se encontrara en distrés respiratorio severo y precisara RCP, pedimos:
  - Que todas las intervenciones incluyan: compresiones torácicas, venoclisis, medicación y fluidos necesarios.
  - Solo medicación.
  - Ninguna intervención.
- Deseamos que nuestro bebé sea llevado a la UCIN si lo requiere.
- Deseamos la colocación de una sonda nasogástrica o de gastrostomía si lo requiere para su alimentación.
- Deseamos solo cuidados de confort.
- No deseamos ingreso a la UCIN. Sí deseamos una habitación tranquila y privada.
- No deseamos medios invasivos de alimentación, como sondas orogástrica, nasogástrica, o de gastrostomía.
- Deseamos que nos consulten y nos involucren en todas las decisiones relacionadas con fin de la vida; y que nos aseguren que nuestro bebé recibirá los cuidados que se condigan con su confort, la dignidad humana y con nuestros valores.
- Retrasar los procedimientos de rutina o brindarlos mientras el bebé está en los brazos de sus padres o acompañantes de apoyo.

### **Continuidad de los cuidados médicos.**

- Deseamos estudios para confirmar el diagnóstico de trisomía 18 (Síndrome de Edwards).
- Deseamos realizar todas las consultas indicadas mientras estemos en la UCIN.
- Otros: \_\_\_\_\_

## Alimentación del bebé.

Tenga en cuenta que las capacidades del bebé para respirar y deglutir pueden estar comprometidas, por lo que es probable que requiera intervenciones para brindar soporte respiratorio y para cubrir las necesidades nutricionales.

**Quisiera (tilde todas las opciones que desee):**

- Intentar amamantar.
- Intentar usar el biberón.
- Alimentación por sonda.
- Chupete .
- Agua con azúcar.
- Leche materna.
- Fórmula Nutrición parenteral (TPN).

## PLAN POSTPARTO

**Entendemos que el diagnóstico de nuestro hijo es limitante de su vida, y nos comprometemos a asegurar que nuestro bebé reciba los mejores cuidados posibles intentando mantener su comodidad y calidad de vida.**

- Quisiera ir a casa cuando me den de alta.
- Nombre de equipo de apoyo (atención domiciliaria, hospicio, etc) que atenderá al paciente en el domicilio.
- Anticipar las necesidades en el hogar.
- Plan de acción ante situaciones de emergencia en el domicilio.
- Otros: \_\_\_\_\_

### Si el bebé fallece antes de darse de alta:

- Pasos a seguir para que el bebé esté cómodo antes de morir.
- Deseamos estar con el bebé y la familia en una habitación.
- Deseamos donar tejidos/órganos si es posible.
- Deseamos que se hagan estudios postmortem.
- Información de funerarias.
- Preferencia de tipo de funeral y entierro.
- Preferencia de cómo transportar al bebé cuando haya fallecido.
- Dialogar sobre la opción de donación de órganos.
- Otros: \_\_\_\_\_

## ARMADO DE RECUERDOS

### Deseos sobre contención y armado de recuerdos.

- ¿Desea que hermanos y familiares estén presentes en el armado de recuerdos? ¿Cuándo?  
\_\_\_\_\_
- Recuerdos: huellas de los pies y las manos, grabación de los latidos del bebé, moldes de yeso de las manos y pies, mechón de cabello, tarjeta identificatoria de la cuna, pulsera identificatoria, manta, ropa, etc.
- Deseos sobre el bebé y su atuendo.
- Rituales espirituales y/o deseos de cómo proceder durante el trabajo de parto y el parto.
- Otros: \_\_\_\_\_

## PARTE 8: APOYO Y PROTECCIÓN



Frankie Gilmore Video + Photo

A veces, puede ser difícil expresar lo que uno cree que necesita su bebé, en especial cuando se recibe tanta información en tan poco tiempo y hay que tomar tantas decisiones. Es natural sentirse abrumado.

Cuando hablamos de apoyo y protección médica, nos referimos a trabajar en conjunto con el equipo de salud para recopilar la información necesaria que le ayude a tomar las mejores decisiones para el cuidado de su hijo. De todos modos, también es importante no olvidar abogar por su propia salud psicoemocional. Buscar apoyo-incluido el asesoramiento puede ser una parte esencial para afrontar los desafíos que surgen al cuidar a un niño con necesidades complejas. Existen pasos simples y útiles que puede seguir para llegar a ser una persona que aboga firmemente por su familia, su bebé, y por sí misma.

- ⊕ Manténgase informado: Aprenda sobre la trisomía 18 y otras afecciones que presente su hijo. (vea la sección Recursos, Manual de Cuidados, y la ina web [trisomy.org](http://trisomy.org))
- ⊕ Aprenda sobre las necesidades específicas del síndrome: Pregunte para aprender sobre estas necesidades específicas que puede presentar su hijo y explore las opciones disponibles de cuidados

para cada una de ellas. Dedique tiempo a familiarizarse con estas opciones y considere cuáles se adaptan mejor a su hijo y a su familia (y recuerde que está bien ajustar las decisiones según las necesidades). Por ejemplo: ¿Será necesario que su hijo reciba asistencia respiratoria mecánica? ¿Precisará una cirugía? Si fuera necesario, ¿qué tipo de cirugía? ¿Necesitará alimentación por sonda? Averigüe si hay capacitaciones o recursos que le permitan sentirse seguro en el manejo de los aparatos utilizados para los cuidados de su hijo en su domicilio.

- ⊕ Busque apoyo: Visite los grupos de apoyo online (grupos SOFT en Facebook) y reúnese en persona con familias “trisomía” en su comunidad conectándose con SOFT online.
- ⊕ Sea asertivo: Esto no significa ser agresivo, pero sí tiene que ver con expresar lo que sienta que su hijo necesita, escuchar las observaciones que pueden hacernos, y tener conversaciones abiertas con los profesionales de la salud. Todos quieren lo mejor para su hijo, pero pueden existir discrepancias respecto de lo que es “mejor” para su hijo.
- ⊕ Tenga confianza en sí mismo: Conoce a su hijo mejor que cualquier otra persona. Conoce mejor a su familia que los profesionales de la salud. ¡Usted es la mejor fuente de información!

## Recuerde los derechos de su paciente:

- Que se cubran sus necesidades con respeto, amabilidad, y de manera oportuna y atenta.
- Que pueda recibir información del médico y tener la oportunidad de dialogar sobre los riesgos y beneficios de seguir o no un tratamiento, tratamientos alternativos y sus costos.
- Que el médico brinde asesoramiento sobre lo que considere el plan de acción ideal basado en un juicio profesional objetivo.
- Que pueda preguntar acerca de su salud y los tratamientos recomendados, y que reciba las respuestas a sus preguntas.
- Que pueda tomar decisiones sobre su cuidado y el de su hijo, y que esas decisiones sean respetadas por el equipo de salud.
- Que los médicos y otros profesionales respeten su privacidad y confidencialidad.
- Que pueda acceder a copias de las historias clínicas y estudios realizados.
- Que pueda solicitar una segunda opinión médica.



**“Sostenerla en mis brazos por primera vez. Debido a la cirugía para reparar su mielomeningocele, no la cargamos hasta que sanó la herida. Después de tres semanas, ¡finalmente pude cargarla en mis brazos y es un recuerdo que jamás olvidaré!”**

## PARTE 9: OTRAS CIRCUNSTANCIAS



Tima Miroshnichenko

Algunos padres se sienten muy abrumados y temerosos, por lo que no saben si pueden afrontar este diagnóstico. Cada padre es diferente. Esta sección aborda estas circunstancias particulares.

**“En ese delicado momento entre la anticipación y la angustia, los padres que enfrentan el nacimiento de un bebé con trisomía se hallan en una encrucijada en la que surgirá una elección basada en el amor profundo, los momentos de honda reflexión y la fortaleza sosegada de quien atesora cada momento obsequiado”**

## **Salud mental después de un aborto.**

Algunos embarazos de mujeres que esperan un hijo con trisomía 18 terminan en aborto espontáneo. Por otro lado, dependiendo de las leyes de cada país y las creencias morales y religiosas de cada familia, existen circunstancias que culminan con un aborto inducido o provocado. Cualquiera sea el caso, la organización SOFT comprende que ninguna decisión es fácil de procesar ni de llevar a cabo, y acompaña a las familias en su momento de dolor.

La salud mental después del aborto es un tema complejo y la investigación sobre estos casos puede resultar contradictoria. Al igual que sucede con cualquier persona que recibe noticias inesperadas, es importante considerar recurrir a los recursos de salud mental durante y después del proceso. Debido a que el aborto puede estar asociado con la depresión y otras formas de procesar esta situación, algunas mujeres apreciarán ser derivadas con personal de salud mental y relacionados.

## **Adopción.**

Es posible que algunos padres consideren dar a su hijo en adopción. Existen familias que buscan adoptar niños con trisomía 18 (Síndrome de Edwards).

**“Elegimos adoptar a un niño con Síndrome de Edwards porque tiene mucho amor para compartir con nosotros y es una gran bendición en nuestras vidas”.**

El primer paso antes de dar a un niño en adopción es hablar con un asistente social y con una agencia de adopción u organismo similar, dependiendo de la legislatura de cada país. El segundo paso es brindar toda la información médica posible para que la familia que adopte al niño se prepare para cubrir sus necesidades. Dependiendo de las leyes de cada país, en algunos casos, será primordial decidir cuánto podrá involucrarse la familia adoptante durante el embarazo; y también, cuánto querrán ustedes seguir involucrados en la vida del niño una vez que sea entregado en adopción.

# FUENTES

[www.trisomy.org](http://www.trisomy.org)

ESCANEAR  
PARA  
INGRESAR  
AL  
ENLACE



Manual de cuidados.

<https://trisomy.org/resources/parenting-a-child/care-book-trisomy-18-trisomy-13/#/>

ESCANEA  
PARA  
INGRESAR  
AL  
ENLACE



# REFERENCIAS MÉDICAS

## PARTES 1 & 2

- ⊕ Screening for fetal chromosomal abnormalities. ACOG Practice Bulletin No. 226. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2020;136:e48–69.
- ⊕ Indications for outpatient antenatal fetal surveillance. ACOG Committee Opinion No. 828. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2021;137:e177–97.
- ⊕ Antepartum fetal surveillance. ACOG Practice Bulletin No. 229. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2021;137:e116–27.
- ⊕ Second-trimester abortion. Practice Bulletin No. 135. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2013;121:1394–1406.

## PARTE 3

- ⊕ Carey JC. Perspectives on the care and management of infants with trisomy 18 and trisomy 13: striving for balance. *Curr Opin Pediatr* 2012, 24: 672-678.
- ⊕ Cortezzo DE, Toluoso LK, Swarr DT. Perinatal Outcomes of Fetuses and Infants diagnosed with trisomy 13 or 18. *J of Pediatr*, 2022, 247:116-123.e5. doi: 10.1016/j.jpeds.2022.04.010
- ⊕ Genetics Home Reference <https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-13/>
- ⊕ Haug S, Goldstein M, Cummins D, Fayard E, Merritt TA. Using patient centered care after a prenatal diagnosis of trisomy 18 or trisomy 13: a review. *JAMAPediatrics* 2017, 171:382-387.
- ⊕ Lorenz JM and Hardart GE. Evolving medical and surgical management of infants with trisomy 18. *Curr Opin Pediatr* 2014, 26:169-176.

- ⊕ Weaver MS, Anderson V, Beck J, Delaney JW, Ellis C, Fletcher S, et al. Interdisciplinary care of children with trisomy 13 and 18. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2021, 185A:966-977.

## PARTE 7

- ⊕ <https://www.ama-assn.org/delivering-care/ethics/patientrights#:~:text=To%20courtesy%2C%20respect%2C%20dignity%2C,and%20costs%20of%20forgoing%20treatment.>
- ⊕ <https://www.childrenscolorado.org/conditions-and-advice/parenting/parenting-articles/advocating-for-your-child/>
- ⊕ <https://adc.bmj.com/content/101/7/596>
- ⊕ <https://blog.cincinnatichildrens.org/rare-and-complex-conditions/advocating-for-your-child-some-practical-suggestions/>

## PARTE 8

- ⊕ Reardon DC. The abortion and mental health controversy: A comprehensive literature review of common ground agreements, disagreements, actionable recommendations, and research opportunities. *SAGE Open Med.* 2018 Oct 29;6:2050312118807624. doi: 10.1177/2050312118807624. PMID: 30397472; PMCID: PMC6207970.

# GLOSARIO

**AMNIOCENTESIS** — Técnica de diagnóstico prenatal en la que se inserta una aguja en el útero para extraer un poco de líquido amniótico que se utiliza para realizar estudios.

**ANOMALÍAS CONGÉNITAS** — Anomalías en la estructura de los órganos o partes del cuerpo en el desarrollo embrionario.

**MUESTRA DE VELLOSIDADES CORIÓNICAS (CVS)** — Técnica de diagnóstico prenatal en la que se toma una pequeña muestra de tejido placentario (vellosidades coriónicas) para realizar estudios.

**CROMOSOMA** —Estructuras filiformes que contienen los genes y que solo pueden verse a través de un microscopio en el núcleo de las células.

**ECOCARDIOGRAMA** —ultrasonido del corazón. Se llama ecocardiograma fetal si se realiza in utero.

**SÍNDROME DE EDWARDS** —Conjunto de hallazgos físicos y diferencias descritos por primera vez por el médico John Edwards en 1960 y provocados por la trisomía 18.

**CENTRO FETAL** — Equipos multidisciplinarios recientemente establecidos en EE. UU y Canadá para el seguimiento de embarazos complejos, en especial aquellos con fetos que presentan anomalías congénitas

**FETO** —Bebé en desarrollo en el útero materno.

**GEN** —Unidad fundamental de la herencia formado por ADN específico.

**INTERVENCIÓN INTENSIVA** — Tratamiento médico que intenta prolongar la vida. Abarca el uso de asistencia respiratoria mecánica y las cirugías

# GLOSARIO (CONTINUACIÓN)

**MOSAICISMO** — Presencia de dos o más líneas celulares genéticamente diferentes en la misma persona.

**PRUEBA PRENATAL NO INVASIVA (NIPS)** — Muestra de sangre materna obtenida entre las semanas 10-11 del embarazo para el estudio de ADN libre derivado del feto.

**VALOR PREDICTIVO POSITIVO (PPV)** — La probabilidad de que el resultado positivo de una prueba prenatal prediga una patología, como, por ejemplo, la trisomía 18.

**REANIMACIÓN** — Proceso o acto de revivir o de corregir dificultades en una persona con una patología aguda.

**MORTINATO** — Feto (bebé en el útero) de más de 20 semanas de gestación que fallece dentro del útero antes del parto.

**SÍNDROME** — Patrón identificable de múltiples anomalías congénitas

**TRANSLOCACIÓN** — Intercambio de material cromosómico entre dos cromosomas.

**TRISOMÍA** — Presencia de un cromosoma adicional.

**TRISOMÍA 18** — Tres copias del cromosoma 18 y la causa del Síndrome de Edwards.

**ULTRASONIDO** — Procedimiento que utiliza ondas sonoras para examinar tejidos y órganos, también denominado ecografía.

# TRISOMÍA 18

Guía informativa para padres durante el periodo perinatal  
Elaborada por la Organización de Apoyo para las Trisomías 18,13 y  
Trastornos Relacionados (SOFT)

## COLABORADORES DE SOFT:

- John C. Carey, Médico-  
Maestría en Salud Pública
- Kelly Hernandez Maestría en Educación y Ed. Especial
- Kris Holladay
- Terre Krotzer
- Jennifer L. H. Sogge Médica
- Terra L. Spiels-Garst Maestría en  
Enfermería, Especialista en Lactancia.
- Barb VanHerreweghe
- Jacqueline Vidosh Médica.

Un agradecimiento especial a Nick Holladay



# GUÍA PARA COMPRENDER EL DIAGNÓSTICO DE LA TRISOMÍA 18 Y SU IMPACTO EN USTED Y SU FAMILIA.

De la organización que respeta a todos en su trayecto por el diagnóstico de la trisomía.

Este es un recurso para que pueda comprender la trisomía 18 y todo lo relacionado al embarazo, el parto y los cuidados posteriores. Que esta guía lo empodere con información fidedigna, y que pueda aclarar las opciones disponibles para su futuro.

Incluye un plan de parto y cuaderno de cuidados posteriores para ayudarlo a preparar a su familia y al equipo médico.



Para mayor información sobre SOFT (Organización de Apoyo para las Trisomías 18, 13 y trastornos relacionados), visite [trisomy.org](http://trisomy.org), o conéctese con nosotros en las redes sociales.

