



Pruebas Prenatales e Información

SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

Recursos Útiles

Cada mujer y cada embarazo es diferente. Pediatras, consejeros genéticos, miembros de la familia, amigos, consejeros espirituales y otros pueden ayudar a una mujer embarazada que recibió un diagnóstico prenatal de síndrome de Down.

INTERVENCIÓN TEMPRANA, APOYOS EDUCATIVOS Y EMOCIONALES

Woodbine House Books on Down Syndrome
www.woodbinehouse.com/product-category/down-syndrome/

CUIDADO MÉDICO

American Academy of Pediatrics, “Health Supervision for Children with Down Syndrome”: www.publications.aap.org/pediatrics/article/128/2/393/30609/Health-Supervision-for-Children-With-Down-Syndrome

Anna & John J. Sie Center for Down Syndrome, “Pediatric Guideline Record Tool”: www.globaldownsyndrome.org/pediatrics-record-sheet/

PADRES PRIMERIZOS Y ESPERANDO

- www.globaldownsyndrome.org/prenatal-testing-pamphlet/
- www.ndsccenter.org/programs-resources/as/birthto2/
- www.ndss.org/lifespan/diagnosis
- www.downsyndromepregnancy.org
- Bebés con síndrome de Down: Nueva guía para padres (Libro disponible en inglés y español)
- La guía para padres del síndrome de Down: Asesoría, información, inspiración y apoyo para criar a su hijo desde el diagnóstico hasta la edad adulta

SI TIENE PREGUNTAS SOBRE SU EMBARAZO O SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN, VISÍTENOS EN WWW.DOWNSYNDROMETEST.ORG

Introducción

El embarazo puede ser una etapa emocionante que a la vez puede producir sentimientos y muchas preguntas. ¿Mi bebé será un niño o una niña? ¿A quién se parecerá más? ¿Está sano mi bebé? Para ayudar a responder a estas preguntas, su médico o profesional de la salud le puede ofrecer una variedad de opciones de pruebas durante su embarazo.



Contestando Sus Preguntas

¿Debo hacerme la prueba?

LA DECISIÓN DE TENER una prueba de detección prenatal o una prueba de diagnóstico es muy personal. Algunas mujeres acceden a estas pruebas con el fin de recopilar más información sobre la probabilidad de tener el síndrome de Down en su embarazo, o para que puedan planificar el parto de un niño con síndrome de Down. Otras se sienten cómodas procediendo sin exámenes prenatales o diagnósticos y deciden que tales pruebas no son necesarias o no valen la pena los riesgos. Todas estas pruebas son completamente opcionales. Si tiene preguntas sobre cualquiera de estas pruebas, hable con su médico, consejero genético, especialista u otro proveedor de atención médica acerca de los riesgos, beneficios y limitaciones de estas pruebas.



¿Qué es una “prueba prenatal” para el síndrome de Down?

GENERALMENTE HAY DOS tipos de pruebas (exámenes de detección y pruebas de diagnóstico) que puede tener mientras está embarazada para ayudar a determinar si su bebé tiene síndrome de Down u otra condición de cromosomas. Las pruebas de detección le indican la posibilidad de que el bebé pueda tener una condición cromosómica, mientras que las pruebas de diagnóstico pueden decirlo con seguridad.

EXÁMENES DE DETECCIÓN

Las pruebas de detección prenatal usualmente incluyen exámenes de sangre y/o ultrasonido. Hay dos tipos principales de pruebas de detección que se basan en las medidas de 1-2 tubos de su sangre - uno mide las proteínas en el suero y el otro mide pequeños fragmentos de material genético (ADN).

La prueba de suero también se conoce como **detección de suero materno, detección bioquímica, prueba de detección combinada en el primer trimestre, prueba triple y/o detección cuádruple**. Este análisis

Sólo una prueba de diagnóstico le dirá con certeza si su bebé tiene síndrome de Down

de sangre suele combinarse con los resultados de un examen especial de ultrasonido, denominado medición de “translucencia nuchal” (NT*), que mide la cantidad de líquido en la parte posterior del cuello del bebé durante el embarazo temprano (entre las 11 y 14 semanas). Las pruebas de detección de suero materno se pueden realizar a finales del primer trimestre (entre las 10 y 14 semanas) o en el segundo trimestre (entre las 15 y 20 semanas). La prueba le da un número de riesgo (como de “1 en 100”) de tener un bebé con síndrome de Down u otras condiciones cromosómicas.

La prueba más reciente se basa en contar fragmentos de ADN que flotan en su sangre. Esto se llama detección de ADN libre de células (ADNlc*), pruebas prenatales no invasivas (NIPT*) o detección prenatal no invasiva (NIPS*). El ADNlc se puede hacer en cualquier momento del embarazo después de las 10 semanas hasta el parto.

Si su bebé tiene síndrome de Down, habrá un mayor número de fragmentos del cromosoma 21 en su muestra de sangre. Esta prueba es muy precisa para detectar la posibilidad de que su bebé tenga síndrome

de Down, aunque todas las pruebas “positivas” deben ser confirmadas por una prueba de diagnóstico para estar seguros (ver página 6). Esta prueba también puede decir si el bebé es un niño o niña.

Los factores de alto riesgo incluyen:

- Edad avanzada de la madre (35 años de edad o más)
- Uno o más familiares con síndrome de Down
- Resultados de diferentes exámenes que indican una probabilidad alta de tener un niño con síndrome de Down.

En la actualidad, el Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos y otras sociedades profesionales recomiendan que

las pruebas de detección de ADNlc se puedan ofrecer a las mujeres embarazadas que están en “alto riesgo” para tener un bebé con síndrome de Down. “Alto riesgo” incluye mujeres que tienen más de 35 años en el momento de su parto, mujeres cuyos bebés tienen una prueba de ultrasonido anormal, mujeres que tienen una prueba de proteína sérica anormal y mujeres que han tenido un bebé anterior o un familiar cercano con síndrome de Down. Las pruebas de detección convencionales siguen siendo el primer paso más apropiado para las mujeres que no se consideran “de alto riesgo”.¹



No existen riesgos de aborto espontáneo asociados con las pruebas de detección. Las pruebas de detección no pueden decirle con certeza si su bebé tiene síndrome de Down u otra condición cromosómica. Sin embargo, si una prueba de detección demuestra que las posibilidades son altas, su obstetra o consejero genético le ofrecerá una prueba de “diagnóstico”. Independientemente de su riesgo, puede solicitar una prueba de diagnóstico si desea saber con certeza si su bebé tiene una condición cromosómica.

PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO

Hay dos pruebas de diagnóstico que pueden decirle con casi 100% de precisión si su bebé tendrá síndrome de Down u otra condición cromosómica. La prueba de amniocentesis (“amnio” para abreviar) se realiza generalmente después de la 15ª semana de embarazo. La prueba con la muestra de la vellosidad coriónica (CVS por sus siglas en inglés) se realiza generalmente entre las 10 y 13 semanas del embarazo. Ambas pruebas tienen un riesgo de 0.1 a 0.3% de causar aborto espontáneo.²

¿Qué es el síndrome de Down?

SÍNDROME DE DOWN, también conocido como trisomía 21, es una condición en la que una persona nace con tres copias del cromosoma 21 en lugar de dos. En los Estados Unidos, 1 de cada 691 bebés nace con la condición³. Hay cientos de miles de personas con síndrome de Down en los Estados Unidos y se estima que hay seis millones de personas con síndrome de Down en todo el mundo.

El síndrome de Down no tiene nada que ver con la raza, la nacionalidad, el estatus socioeconómico, la religión o cualquier cosa que la madre o el padre hicieron antes o durante el embarazo

Porqué algunos bebés tienen tres copias del cromosoma 21 en lugar de dos es en gran parte desconocido. Sabemos que el 98% de las veces, el síndrome de Down es aleatorio y no hereditario. La probabilidad de tener un bebé con síndrome de Down aumenta con la edad de la madre; Sin embargo, alrededor de la mitad de los bebés nacidos con síndrome de Down nacen de madres menores de 35 años simplemente porque más mujeres jóvenes tienen bebés.⁴ Es importante señalar que el síndrome de Down no tiene nada que ver con la raza, la nacionalidad, el estatus socioeconómico, o cualquier cosa que la madre o el padre hicieron antes o durante embarazo.



¿Mis preocupaciones y sentimientos son normales?

MUCHOS PADRES ESTÁN PREOCUPADOS por cómo un niño con síndrome de Down afectará a su familia, incluyendo a sus hermanos.

Cada familia es única y puede tratar la idea de, o el nacimiento, de un bebé con síndrome de Down de manera diferente. Es natural sentirse triste o preocupado si una prueba prenatal indica que su bebé tiene o puede tener síndrome de Down. Tener un bebé con síndrome de Down no es algo que los padres normalmente planifican y puede esperarse todo tipo de sentimiento.

Al momento del diagnóstico, puede ser difícil prever impactos familiares positivos, pero los estudios que se centran en los resultados a largo plazo para las familias han sido alentadores. A pesar de los retos potenciales, las historias personales y los estudios en Estados Unidos muestran que la mayoría de las familias que tienen un niño con síndrome de Down son estables, exitosas y felices.

Además, muchos hermanos responden positivamente y sienten que tienen vidas más satisfechas debido a su hermano con síndrome de Down. Los estudios centrados en la realización personal de las personas con síndrome de Down indican que la mayoría de los niños mayores, adolescentes y adultos encuestados sienten que llevan vidas felices y satisfactorias.⁵

SI TIENE PREGUNTAS SOBRE SU EMBARAZO O SOBRE EL
SÍNDROME DE DOWN, POR FAVOR VISÍTENOS EN
WWW.DOWNSYNDROMETEST.ORG

¿Cómo afectará a mi bebe el síndrome de Down?

NO HAY MANERA DE SABER lo que el futuro tiene para cualquier bebé. De muchas maneras, los bebés con síndrome de Down son como otros bebés. Todos los bebés necesitan ser alimentados, tener sus pañales cambiados, y tener tiempo para jugar, pero sobre todo, necesitan ser amados. Estas necesidades son las mismas para un bebé con síndrome de Down.

Sin embargo, es importante que las familias sepan que las necesidades de salud y educativas de un niño con síndrome de Down, pueden ser diferentes o potencialmente más desafiantes que para otros niños.



Vivir con síndrome de Down en los Estados Unidos

A CONTINUACIÓN SE ENCUENTRAN ALGUNOS DATOS SOBRE PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN QUE PUEDEN SER ÚTILES:

- Desde que los movimientos por los derechos civiles comenzaron en los años sesenta, las personas con síndrome de Down son reconocidas como una parte importante de la sociedad.
- Las personas con síndrome de Down participan en actividades escolares, grupos religiosos, equipos deportivos, programas de artes visuales y escénicas, organizaciones de voluntariados, y en el campo laboral.
- La mayoría de los niños con síndrome de Down funcionan en el rango leve a moderado de discapacidad intelectual.⁶
- Por ley, las personas con síndrome de Down deben recibir una educación gratuita y adecuada a través del sistema de escuelas públicas en Estados Unidos.⁷
- Un número pequeño pero en aumento de personas con síndrome de Down están participando en programas de educación postsecundaria y universitaria.
- La mayoría de las personas con síndrome de Down necesitan apoyo adicional a lo largo de sus vidas, pero un número creciente de personas con síndrome de Down viven de manera independiente o semi independiente.
- Un pequeño pero creciente número de personas con síndrome de Down están optando por casarse.



INFORMACIÓN MÉDICA RELACIONADA CON LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

- Actualmente, en Estados Unidos, el promedio de vida de una persona con síndrome de Down es de 60 años, en comparación con 25 años en 1983^{8,9} (sin embargo, hay disparidades por raza y etnia).
- Es importante mantenerse actualizado a través de la Academia Americana de Pediatría y su guía: "Supervisión de Salud para Niños con Síndrome de Down". Estas recomendaciones pueden fortalecer las habilidades físicas e intelectuales de una persona con síndrome de Down.
- Hasta un 50% de los bebés con síndrome de Down nacen con un defecto cardíaco y algunos requieren cirugía.¹⁰ La gran mayoría de estos defectos cardíacos son corregibles.
- Las personas con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de tener condiciones médicas como problemas respiratorios, problemas de audición y visión, infecciones del oído, apnea del sueño, trastornos de la tiroides y enfermedad de Alzheimer. Todas estas condiciones ocurren en individuos que no tienen síndrome de Down, y algunas personas con síndrome de Down no tienen ninguna de estas condiciones. La mayoría de estas condiciones son tratables y la mayoría de las personas con síndrome de Down llevan vidas sanas.¹¹
- Las personas con síndrome de Down son más propensas a desarrollar ciertas leucemias infantiles¹², pero tienen menos probabilidades de desarrollar cánceres de tumores sólidos en comparación con la población general.¹³ Las personas con síndrome de Down también tienen menos probabilidades de sufrir ataques cardíacos o accidentes cerebrovasculares.^{14,15}

¿Qué debo esperar el primer año?

LOS BEBÉS CON SÍNDROME DE DOWN requieren la misma atención médica necesaria que todos los bebés (visitas rutinarias de cuidado e inmunizaciones). Además, la Academia Americana de Pediatría (AAP*) ha creado directrices para los niños con síndrome de Down llamado “Supervisión de la Salud para Niños con Síndrome de Down.” En el primer año, algunas de las recomendaciones de la AAP incluyen un ecocardiograma para defectos cardíacos, hemograma, examen de la audición y la vista, un análisis de sangre para determinar los niveles hormonales de la tiroides, y un examen para detectar problemas gastrointestinales.

Desde el punto de vista del desarrollo, los niños con síndrome de Down suelen experimentar retrasos en diferentes áreas. Los retrasos motores pueden afectar el sentarse, gatear y caminar. Los retrasos motores finos implican la coordinación de la mano y del dedo. Los retrasos en el habla pueden afectar el inicio y la calidad del habla y el lenguaje.

Los hitos del desarrollo varían ampliamente en niños con síndrome de Down y son imposibles de predecir. Los servicios de intervención temprana, incluyendo terapias físicas, ocupacionales y del habla, deben iniciarse temprano en la vida para optimizar el desarrollo del niño.

En Estados Unidos, un servicio conocido como “intervención temprana” apoya el desarrollo de bebés y niños pequeños con necesidades especiales, especialmente en los primeros tres años de vida.

Los servicios se implementan en cada estado bajo la guía de una ley federal llamada Ley de Educación de Individuos con Discapacidades (IDEA, parte C).

ALGUNOS HITOS TÍPICOS

ACTIVIDADES	NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN	DESARROLLO TÍPICO DE NIÑOS
Sonreír	1.5 - 3 meses	0.5 - 3 meses
Voltear el cuerpo	2 - 12 meses	2 - 10 meses
Sentarse	6 - 18 meses	5 - 9 meses
Gatear	8 - 25 meses	7 - 13 meses
Pararse	10 - 32 meses	8 - 16 meses
Caminar	12 - 45 meses	8 - 18 meses
Hablar, palabras	9 - 30 meses	6 - 14 meses
Hablar, oraciones	18 - 46 meses	14 - 32 meses

© 2001 Sigfried Pueschel





LOS RECURSOS ESTÁN DISPONIBLES PARA SERVICIOS MÉDICOS Y SERVICIOS DE INTERVENCIÓN TEMPRANA

Si tiene un seguro de salud privado, su bebé con síndrome de Down estará cubierto al igual que sus otros hijos. Ya no debe haber ninguna denegación de seguro de salud basada en “condiciones preexistentes”. Cada estado también tendrá un programa para ayudar a obtener un seguro de salud para los niños. Esto puede ser a través del Programa Estatal de Seguro de Salud para Niños (SCHIP) o a través del programa de Detección, Diagnóstico y Tratamiento Temprano y Periódico de Medicaid.

La ley federal requiere que cada estado ofrezca servicios de intervención temprana para bebés con discapacidades o en riesgo de retrasos en el desarrollo. Se ofrece una evaluación gratuita, pero el costo de los servicios de intervención temprana dependerá de las políticas de cada estado. En algunos estados, no hay cargo. En otros, los servicios se proporcionan en una escala de cobro, dependiendo de sus ingresos.

Para obtener más información, comuníquese con su organización local de síndrome de Down. Para obtener más detalles visite www.globaldownsyndrome.org/about-down-syndrome/resources/local-organizations/ o comuníquese con el NDSC al 770-604-9500 o el NDSS al 800 -221-4602.

Otros Recursos

Además de las organizaciones sin fines de lucro, como la Global Down Syndrome Foundation, el National Down syndrome Congress y la National Down Syndrome Society, se estima que hay cerca de 250 organizaciones locales del síndrome de Down en los Estados Unidos, por lo que es probable que haya una en su zona. A continuación encontrará una breve lista de recursos que pueden ser útiles para mujeres embarazadas y las familias. Para obtener información más detallada, visítenos en www.downsyndrometest.org.

GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION

www.globaldownsyndrome.org

NATIONAL DOWN SYNDROME CONGRESS

www.ndsccenter.org

NATIONAL DOWN SYNDROME SOCIETY

www.ndss.org

DOWN SYNDROME WORLD MAGAZINE

www.downsyndromeworld.org

ADOPCIÓN

Algunas familias que esperan un niño con síndrome de Down podrían decidir entregarlo en adopción, si es la opción correcta para su familia. La Red Nacional de Adopción del Síndrome de Down tiene un registro de familias que tienen licencia para adoptar y que quieren adoptar a un niño con síndrome de Down. Para obtener más información, visite www.ndsan.org o llame al 513-709-1751.



Referencias

1. American College of Obstetricians and Gynecologists. (2015). Committee opinion number 640: Cell free-DNA screening for fetal aneuploidy. *Obstetrics and Gynecology*, 126, e31-37.
2. American College of Obstetricians and Gynecologists. (2016). Practice bulletin number 162: Prenatal diagnostic testing for genetic disorders. *Obstetrics and Gynecology*, 127(5), e108-122.
3. Parker, S. E., Mai, C. T., Canfield, M. A., Rickard, R., Wang, Y., Meyer, R. E.,...Correa, A. (2010). Updated national birth prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. *Birth Defects Research Part A Clinical and Molecular Teratology*, 88, 1008-1016. <http://doi:10.1002/bdra.20735>
4. Resta, R. G. (2005). Changing demographic of advanced maternal age (AMA) and the impact on the predicted incidence of Down syndrome in the United States: Implications for prenatal screening and genetic counseling. *American Journal of Medical Genetics*, 133A(1), 31-36. <http://doi:10.1002/ajmg.a.30553>
5. Skotko, B. G., Levine, S. P., & Goldstein, R. (2011). Self-perceptions from people with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 0(10), 2360-2369. <http://doi.org/10.1002/ajmg.a.34235>
6. Bull, M. J., & the Committee on Genetics. (2011). Clinical report- Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, 123(2), 393-402. <http://doi:10.1542/peds.2011-1605>
7. Individuals with Disabilities Education Improvement Act, 20 U.S.C § 1400 (2004).
8. Glasson, E. J., Sullivan, S. G., Hussain, R., Petterson, B. A., Montgomery, P. D., & Bittles, A. H. (2002). The changing survival profile of people with Down's syndrome: Implications for genetic counselling. *Clinical Genetics*, 62(5), 390-393.
9. Weijerman, M. E., & de Winter, J. P. (2010). Clinical practice: The care of children with Down syndrome. *European Journal of Pediatrics*, 169(12), 1445-1452. <http://doi.org/10.1007/s00431-010-1253-0>
10. Bull, M. J., & the Committee on Genetics. (2011). Clinical report- Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, 123(2), 393-402. <http://doi:10.1542/peds.2011-1605>
11. Hickey, F., Hickey, E., & Summar, K. L. (2012). Medical update for children with Down syndrome for the pediatrician and family practitioner. *Advances in Pediatrics*, 59(1), 137-157. <http://doi:10.1016/j.yapd.2012.04.006>
12. Hasle, H., Clemmensen, I. H., & Mikkelsen, M. (2000). Risks of leukaemia and solid tumours in individuals with Down's syndrome. *Lancet*, 355(9199), 165-169. [http://doi:10.1016/S0140-6736\(99\)05264-2](http://doi:10.1016/S0140-6736(99)05264-2)
13. Hasle, H., Friedman, J. M., Olsen, J. H., & Rasmussen, S. A. (2016). Low risk of solid tumors in persons with Down syndrome. *Genetics in Medicine*, 18(11), 1151-1157. <http://doi:10.1038/gim.2016.23>
14. Sobey, C. G., Judkins, C. P., Sundararajan, V., Phan, T.G., Drummond, G. R., & Srikanth, V.K. (2015). Risk of major cardiovascular events in people with Down syndrome. *PLoS One*, 10(9):e0137093. <http://doi:10.1371/journal.pone.0137093>
15. Alexander, M., Petri, H., Ding, Y., Wandel, C., Khwaja, O., & Foskett, N. (2015). Morbidity and medication in a large population of individuals with Down syndrome compared to the general population. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 58(3), 246-254. <http://doi:10.1111/dmcn.12868>

Reconocimientos

La Global Down Syndrome Foundation, el National Down Syndrome Congress y la National Down Syndrome Society agradecen a los siguientes colaboradores por su valioso tiempo y sus consejos como expertos.

Campbell Brasington, MS

George Capone, MD

Dee Daniels, RN, MSN, CPNP

Penny Feldman, MD

Allan Fisher, MD

Barbara Gaffney

Karen Gaffney

Bryn Gelaro, LSW

Marjorie Greenfield, MD

Francis J. Hickey, MD

Dennis McGuire, PhD

Kishore Vellody, MD

Jeannie Visootsak, MD

Patricia C. Winders, PT



3239 E SECOND AVENUE
DENVER, CO 80206
GLOBALDOWNSYNDROME.ORG



30 MANSELL COURT
SUITE 108
ROSWELL, GA 30076
NDSCCENTER.ORG



8 E 41ST STREET
NEW YORK, NY 10017
NDSS.ORG

© 2017 Global Down Syndrome Foundation & National Down Syndrome Congress. All rights reserved.

Disclaimer. The information in this pamphlet is intended to serve only as an educational tool and is accurate to the best of the knowledge of the Global Down Syndrome Foundation and the National Down Syndrome Congress. The reader should not rely on this pamphlet as medical advice. The reader is urged to seek competent medical advice from a licensed physician and other medical professionals who are knowledgeable about Down syndrome. The Global Down Syndrome Foundation and the National Down Syndrome Congress disclaim any direct, indirect, consequential, special, exemplary, or other diagnosis arising from any person following the information provided in this brochure with respect to any diagnosis, treatment or action. The organizations do not endorse specific products or services, and any implications as such are unintentional.