

Diagnóstico prenatal

Los profesionales deben ser capaces de aportar a la mujer toda la información que necesite para que ésta pueda decidir sobre la conveniencia de realizarse cualquier tipo de prueba valorando los beneficios y riesgos que cada una comporta. La mujer debe conceder autorización para someterse a dichas pruebas, por mínimamente invasivas que sean, solo después de comprender qué tipo de información le aportarán y cuáles serán sus opciones después de conocer los resultados.

Antes de someterse a una prueba prenatal cuya finalidad sea establecer o descartar el diagnóstico del síndrome de Down o de tomar una decisión sobre seguir adelante con un embarazo con un diagnóstico confirmado sería conveniente contar con toda la información disponible.

"Las madres necesitan un apoyo fuerte, porque se sienten culpables y en general se enfrentan a un cóctel de sentimientos. Toda la familia tiene que apoyarlas".

Alberto (México D.F.)

El diagnóstico antes del parto

Los médicos realizan varias pruebas antes de confirmar el diagnóstico de síndrome de Down. En primer lugar hacen un cribado (análisis de sangre de la madre y ecografía del bebé) para determinar el riesgo de síndrome de Down. Con los resultados y atendiendo a la edad materna, establecen un cálculo de probabilidades que no es definitivo. Para obtener un diagnóstico certero se requerirán pruebas concluyentes adicionales. La prueba de diagnóstico más común y con un resultado altamente fiable es la amniocentésis.

¿En qué consisten estas pruebas médicas?

En el primer trimestre del embarazo se realiza un cribado que incluye el examen ecográfico, prestando especial atención al pliegue cutáneo del cuello del feto, y un análisis de sangre de la madre en el que se analiza la fracción beta de la hCG (gonadotropina coriónica humana) y de la proteína A plasmática asociada al embarazo (PAPP-A). En el segundo trimestre se realizan diferentes análisis de sangre a la madre (pueden variar los protocolos entre unos centros y otros), determinando la alfafetoproteína (AFP), el estriol libre, la gonadotropina coriónica humana (hCG) total o, con menor frecuencia, la inhibina A. Es lo que conocemos como triple o cuádruple screening. Además, en esta fase los datos ecográficos son más completos. Ninguna de estas pruebas conlleva riesgo de aborto. Los resultados obtenidos se combinan con la edad materna y la semana de gestación para cuantificar las probabilidades de que el hijo concebido

tenga síndrome de Down. Es decir, estas pruebas ofrecen indicios de riesgo pero no diagnostican el síndrome de Down.

¿Qué es la amniocentesis?

Es una prueba médica que se realiza alrededor de la semana dieciséis del embarazo. Consiste en el análisis de una pequeña muestra del líquido amniótico que rodea al feto, extraída mediante una punción en el vientre dirigida por ecografía. Es la prueba de confirmación prenatal más común para el diagnóstico de trastornos genéticos como el síndrome de Down. Otra posible prueba es la biopsia de vellosidades coriónicas (BVC), que analiza el tejido placentario entre las semanas 10 y 13 del embarazo. Proporciona el diagnóstico antes que la amniocentesis, pero comporta mayor riesgo de aborto. Ambas pruebas implican cierto riesgo de aborto espontáneo, mayor en la BVC, por lo que se realizan únicamente a aquellas embarazadas cuyas pruebas de cribado muestran un alto riesgo de que el feto tenga síndrome de Down.

El diagnóstico después del parto

El diagnóstico después del nacimiento se basa en los datos que proporciona la exploración clínica. La presencia de ciertos rasgos físicos externos en el bebé son el primer indicio que se confirmará posteriormente mediante el cariotipo. Este consiste en un análisis de cromosomas para el que se utiliza una muestra de sangre del recién nacido y que ratificará si existe ese cromosoma extra en el par 21. Es extremadamente raro que este análisis pueda fallar, por tanto, debemos considerarlo un resultado definitivo de identificación de síndrome de Down. El resultado de estas pruebas suele recibirse al cabo de varios días.

Los sentimientos tras el diagnóstico

Cada persona es diferente y afronta las situaciones de una manera única. Sin embargo, es común que los sentimientos sean muy intensos y que experimentes incluso sentimientos contradictorios tras la confirmación de que el hijo que esperabais tiene una discapacidad.

Los padres que han pasado por esa experiencia describen esos momentos como muy traumáticos.

Es normal sentirse desorientado, no poder creer lo que nos acaban de comunicar, pensar en posibles causas e incluso sentir culpabilidad algo que se hizo o se dejó de hacer, y un rechazo hacia uno mismo por la forma en la que se asume la noticia. Es normal y debéis permitir os sentir tristeza y rabia y quizá expresar libremente todo esto sea la mejor forma de enfrentar la situación.



Es aconsejable que pese a la sensación de urgencia os toméis el tiempo para informaros y valorar las opciones de que disponéis.

Muchos padres encuentran apoyo y orientación en sus médicos, en su familia y amigos y también en las asociaciones de personas con síndrome de Down. Establecer contacto con la realidad cotidiana de estas personas y escuchar sus experiencias puede ofrecer os un punto de vista que os ayude en unos momentos tan difíciles.

¿Qué pasa si no quiero tener a mi bebé?

La legislación española prevé la posibilidad de interrumpir el embarazo antes de la semana 22 de gestación cuando se ha confirmado el diagnóstico de síndrome de Down. Asimismo, tal y como sucede en cualquier nacimiento, el bebé puede ser dado en adopción.

DOWN ESPAÑA ha desarrollado el programa **Padres que Acogen** que desde el año 2008 ofrece la oportunidad a familias de adoptar a un menor con síndrome de Down. Puedes leer algunos testimonios de padres adoptivos que han participado [en este enlace](#).

© 2013 Mi hijo con síndrome de Down - DOWN