

**International Trisomy 13/18 Alliance**

**TRISOMY 13 and TRISOMY 18**

# **Prepararsi per l'arrivo del vostro bambino**



by

**Siri Fuglem Berg MD Phd. Barb Farlow  
Jenny Robbins and Deborah Bruns**

**[www.internationaltrisomyalliance.com](http://www.internationaltrisomyalliance.com)**

# Prepararsi per l'arrivo del vostro bambino

## Caro Genitore,

Se avete appena ricevuto una diagnosi di trisomia 13 o trisomia 18 per il vostro bimbo non ancora nato o appena nato, sarete probabilmente scioccati. Vi potete sentire arrabbiati ed afflitti allo stesso tempo con momenti di speranza. Sono tutte emozioni naturali.

Lo scopo di questo libro e' di darvi una visione ampia della trisomia 13 e trisomia 18, la gravidanza, la possibile perdita, la pianificazione e il prendersi cura di un bambino.

Molte donne sono travolte di informazioni negative e statistiche tristi riguardo la durata e la qualità della vita. E' importante capire che il vostro bambino non e' una statistica o una etichetta genetica. Ogni bambino merita di essere curato come sia per la persona unica.

**TRISOMIA 13 e TRISOMIA 18: Prepararsi per l'arrivo del vostro bambino** include la ricerca pubblicata più recente. Speriamo vivamente che questo e le altre informazioni fornite dalla Alleanza Trisomia 13 e 18 (ITA) vi sosterrà nel prendere decisioni informate a nome del vostro bambino.

Tanti auguri

Siri Fuglem Berg Jenny Robbins Barb Farlow Deborah Bruns

Fondatori di ITA

**Trisomia 13 e Trisomia 18: Prepararsi per l'arrivo del vostro bambino - Settembre  
2014**

<b>CONTENUTI</b>	<b>PAG</b>
<b>DIAGNOSI DI TRISOMIA 13 O TRISOMIA 18</b>	<b>3</b>
Che cosa sono la trisomia 13 e la trisomia 18, quanto sono rare?	
Le condizioni della trisomia mosaica e parziale sono meno serie?	
Perche' i test clinici ed Internet sono cosi' negativi?	
Che cosa e' il progetto TRIS?	
Quando la prima ricerca ha incluso i punti di vista dei genitori?	
Qual è la prospettiva per i bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18?	
<b>LA GRAVIDANZA E LA NASCITA</b>	<b>10</b>
Che tipo di esami di controllo sono disponibili?	
Dovrei avere un esame diagnostico per confermare la diagnosi?	
Perche le mamme continuano la loro gravidanza?	
Quali sono le probabilità di aborto spontaneo o un bambino nato morto?	
Cosa se il mio bambino nasce morto o muore subito dopo la nascita?	
Dovrei essere indotta, richiedere un parto Cesario o avere un parto naturale?	
Dovrei avere un piano di nascita per il mio bambino?	
<b>DOPO CHE UN BAMBINO E' NATO</b>	<b>18</b>
Quanti bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 sopravvivono?	
Che tipo di piano di cura dovrebbe avere il mio bambino?	
Sarò in grado di allattare il mio bambino?	
Come posso aiutare il mio bambino a vivere più a lungo?	
Che cosa e' l'apnea?	
Bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 sopravvivono all'intervento chirurgico al cuore?	
Quali traguardi di crescita può raggiungere il mio bambino ?	
<b>CONTATTI E RICERCHE</b>	<b>27</b>
Libri di ricerca create da ITA	
Altre ricerche	
Riconoscimenti	
Gruppi di Genitori e Organizzazioni	
<b>BIBLIOGRAFIA</b>	<b>29</b>

## DIAGNOSI TRISOMIA 13 O TRISOMIA 18

### Che cosa sono la trisomia 13 e la trisomia 18, quanto sono rare?

La trisomia significa tre cromosomi. Un bambino con la trisomia 13 ha tre numeri 13 cromosomi in ogni cellula invece del solito pari, e un bambino con la trisomia 18 ha tre numeri 18 cromosomi in ogni cellula. La trisomia 18 e la trisomia 13 sono la seconda e la terza trisomia più comune rispettivamente dopo la Sindrome Down, che è la trisomia 21. Ad ogni modo ci sono delle differenze che influenzano i bambini a livello medico e nelle loro sembianze, ma molti problemi medici, disabilità e le percentuali di sopravvivenza sono molti simili.

Una revisione recente di casi europei ha rilevato che ci sono 4 feti con la trisomia 13 in ogni 20,000 gravidanze alla 20 settimana di gestazione. Comunque, solo 1 in ogni 20,000 nascite avrà una diagnosi di trisomia 13. Ci sono 10 feti con la trisomia 18 in ogni 20,000 gravidanze alla 20 settimana di gestazione e sono 2 in ogni 20,000 nascite avrà la trisomia 18. La differenza tra il numero di feti e il numero di bambini nati è dovuta dalla terminazione della gravidanza e bambini nati morti (Loane et al., 2013).



## Le condizioni della trisomia mosaica e parziale sono meno serie?

La trisomia mosaica e' quando solo una porzione di cellule nel corpo hanno tre cromosomi e le cellule restanti hanno il solito pari. La trisomia parziale e' quando solo una parte del cromosoma e' extra (dovuta ad una traslocazione o una riorganizzazione di un altro cromosoma). I bambini con la trisomia 13 mosaica o parziale o la trisomia 18 hanno una più ampia gamma di previsioni rispetto a quelle con la trisomia **completa**, e pubblicazioni con la trisomia 13 e la trisomia 18 **completa** possono essere inappropriate riguardo a questi bambini se applicate con un bambino che fu inizialmente diagnosticato con la trisomia 13 o la trisomia 18 completa tramite l'amniocentesi o esami del sangue, ma un esame successivo si rivela come forma mosaica. Se i medici sospettano la diagnosi di una trisomia completa che potrebbe essere sbagliata, i medici possono ordinare un altro esame del sangue che analizza altre cellule rispetto alle originali e/o un esame usando un campione di tessuto (di solito la pelle). Questi esami potrebbero rivelare il mosaicismo (Banka, 2013).

In assenza di una condizione medica seria, e' impossibile se prima o al momento della nascita sapere come un bambino con la forma mosaica o parziale di trisomia 13 o trisomia 18 si sviluppera'.



Jonas, mosaic trisomy 18  
Norway



Ivory, mosaic trisomy 13 before and after surgery for cleft lip  
UK

## Perche' i testi clinici ed Internet sono cosi' negativi?

E' importante conoscere la trisomia 13 e la trisomia 18.

Entrambe le condizioni sono state inizialmente identificate nei primi anni '60, e i casi pubblicati erano di bambini con deformazioni multiple, e i casi più estremi hanno iniziato ad essere associati con queste etichette genetiche. I casi precedenti hanno rivelato più bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 che hanno vissuto più a lungo rispetto ad ora (Magenis et al., 1968; Weber, 1967).

I tassi di sopravvivenza infantile con la trisomia 13 e 18 che sono spesso fornite ai genitori riflettono la sopravvivenza di larghi gruppi di bambini durante un periodo quando la cura veniva negata ai neonati, o quando la cura veniva negata dopo una diagnosi postnatale, tutto cio' era comune.

Questi studi non descrivono la cura che i bambini ricevevano (se qualsiasi), sebbene solo quando i bambini morivano (Courtwright et al., 2011; Koogler et al., 2003; McGraw & Perlman, 2008; Rasmussen et al., 2003).

Come risultato, i tassi di sopravvivenza di un-anno erano riportati tra 3-10% (Bos et al., 1992; Wu et al., 2013).

Ulteriormente, quando la diagnosi della trisomia 13 o trisomia 18 erano fatti durante la gravidanza, la pratica di alcuni ospedali era di:

- Mettere in dubbio se risuscitare i neonati in pericolo (ossia in assenza di respirazione; battito cardiaco rallentato o assente)
- Non offrire il livello di cura a norma o intensivo che dovrebbe normalmente essere fornito ai bambini senza una diagnosi genetica.

Il risultato di queste pratiche e' che l'etichetta "incompatibile con la vita" divenne una profezia appagante a se stessa (McCaffrey, 2011; Morrison et al., 2010).



Mikayla, trisomy 18, South Africa

Questi medici malamente informati hanno portato a credere che la trisomia 13 e la trisomia 18 erano sempre letali. Le linee guida internazionali erano elaborate e suggerivano che nessuna rianimazione neonatale per bambini con la trisomia 13 o 18 “era dovuta a una durata breve prevista e alla morbosità in accettata tra i superstiti” (Bos et al., 1992; McCaffrey, 2011; McGraw & Perlman, 2008; Morrison et al., 2010).

I cambiamenti avvennero con la formazione di gruppi di sostegno che mettevano a contatto le famiglie, e quando la rete di gruppi di sostegno tra genitori con bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 iniziò ad esistere. Nuovi genitori hanno ora scoperto che ci sono bambini sopravvissuti e senza molte complicazioni rispetto a ciò gli era stato portato a credere.

I genitori hanno iniziato a chiedere ai medici di considerare la cura medica ai loro bambini.

Un articolo intitolato “Lingua Letale, Decisioni Letali” (Koogler et al., 2003) suggeriva che i medici erano loro stessi ad imporre la loro visione di una “qualità” di vita accettabile sui genitori:  
*‘Sebbene molte delle sindromi congenite erano solite essere letali ora non lo sono più, sono ancora abitualmente riferite come anomalie letali. Ma l’etichetta non è solo inaccurata, è anche*

*pericolosa: nel descrivere come una determinazione medica sia infatti un giudizio riguardo la qualità di vita del bambino, porta via ai genitori una decisione che solo i genitori possono prendere.'*



Amy, trisomy 18, Germany

### **Che cosa è il progetto TRIS?**

La Ricerca di Casi di Sindromi Rare (progetto TRIS = Tracking Rare Incidence Syndromes) iniziò nel 2007 con lo scopo di raccogliere informazioni su bambini sopravvissuti, e di offrire una visione più realistica dei bisogni medici e del supporto alla famiglia.

Ad oggi, il progetto TRIS ha pubblicato numerosi giornali per aiutare i medici a capire maggiormente riguardo alla sopravvivenza e a come prendersi cura di bambini con la trisomia 13 e la trisomia 18 (Bruns 2011, 2014; Bruns & Campbell, *accepted for publication*, 2014; Bruns & Springer, 2013). Per una lista completa delle pubblicazioni e presentazioni vedi: <http://web.coehs.siu.edu/Grants/TRIS/ipublicationsandpresentations.html>

### **Quando la prima ricerca ha incluso i punti di vista dei genitori?**

Finalmente, nel 2012, la ricerca aveva pubblicato quello che per la prima volta i genitori chiesero riguardo alle loro esperienze di

avere un bambino con la trisomia 13 o trisomia 18 (Janvier et al., 2012).

Anche quando il bambino non vive per lungo tempo, il tempo che i genitori e i fratelli trascorrono con il loro bambino viene considerato un evento positivo per le loro famiglie. Questo studio ha anche rilevato che la terapia è favorevole al prolungamento della vita di alcuni bambini.

Allo stesso periodo, studi giapponesi furono pubblicati e mostrarono che interventi medici come la cura intensiva e l'intervento chirurgico al cuore possono prolungare la vita e aumentare il tasso di sopravvivenza di un-anno per alcuni bambini con la trisomia 13 e la trisomia 18 di oltre 40% (Kaneko et al., 2009; Kosho et al., 2006; Maeda et. al., 2011).

Ora c'è una consapevolezza maggiore dello spettro della trisomia 13 e della trisomia 18, e ancora di più è conosciuta la vita, l'esperienza dei bambini con queste condizioni e le loro famiglie. Comportamenti obsoleti e definizioni ancora esistono ma stanno lentamente cambiando:

*'Gli approcci o le politiche sulla gestione dell'assistenza sanitaria che rifiuta in modo incontrollato l'obiettivo di prolungamento della vita di qualunque bambino/neonato con la trisomia 18 non sono difendibili'* (Lorenz & Hardart, 2014).



Cati ,trisomy 13, Romania

## Qual è la prospettiva per bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18?

E' possibile che ai genitori gli venga detto che un bambino diagnosticato con la trisomia 13 o la trisomia 18 è incompatibile con la vita o che la condizione è "letale" (Koogler et al., 2003).

Questo non è universalmente vero poiché alcuni bambini possono vivere per mesi, anni, e in alcuni casi, per decenni.

La durata della vita è impossibile da predire poiché le stesse condizioni mediche non interessano tutti i bambini allo stesso modo, e non tutti i bambini avranno lo stesso accesso alla cura medica, terapie ed interventi chirurgici (Cereda & Carey, 2012).

Quando ai bambini con la trisomia 13 e la trisomia 18 viene data la cura medica che hanno bisogno, possono vivere più a lungo.



Sophya, trisomy 13, Bulgaria

## LA GRAVIDANZA E LA NASCITA

### Che tipo di esami di controllo sono disponibili?

Gli esami di controllo non sono invasivi e non causano un aborto spontaneo. Gli esami di controllo consistono in ecografie ed esami del sangue che indicano se una gravidanza è in una categoria a basso o alto rischio per alcune condizioni mediche che includono i difetti cromosomici, ma non forniscono una diagnosi definitiva.

I genitori sono raramente preparati per un risultato che indica qualcosa può non andare bene per il loro nascituro, e una amniocentesi o villo centesi (CVS) attualmente rimane il solo modo per confermare un problema cromosomico, vedi:

<http://www.webmd.com/baby/chorionic-villus-sampling-cvs>.



Bristol ,trisomy 18, USA

Se una ecografia mostra un problema medico come per esempio un labbro leporino o un difetto cardiaco, la vostra ostetrica può dirvi che le terapie sono disponibili, e che il team medico può monitorizzare più da vicino il vostro bambino durante la gravidanza. Il vostro medico può sottolineare alcuni problemi medici identificati tramite ecografie, e può discutere le diverse opzioni per le terapie.

### **Dovrei avere un esame diagnostico per confermare la diagnosi?**

Il prelievo genetico per l'amniocentesi o villo centesi (CVS) sono i soli esami che possono confermare una trisomia o altri problemi cromosomici. Gli esami diagnostici hanno un lieve rischio di causa di un aborto spontaneo, e possono non essere consigliati dopo altri aborti spontanei precedenti, problemi alla placenta o una incompetenza al collo dell'utero. Nell'assenza di un esame diagnostico, un monitoraggio costante tramite ecografie vi assisterà alla discussione delle terapie con il vostro medico.

Se state decidendo di avere un esame diagnostico che confermerà se il vostro nascituro ha la trisomia 13 o la trisomia 18, chiedete ai vostri dottori quali sono le conseguenze di una diagnosi, e se è nell'interesse del vostro bambino averne una.

I seguenti sono gli esempi di domande da chiedere ai vostri dottori:

Il team medico probabilmente non farà il monitoraggio durante il travaglio anche quando questo è il vostro desiderio?

- La vostra ostetrica farà un parto Cesareo per il feto in emergenza se richiesto?
- Saranno probabilmente rifiutate cure al vostro bambino subito dopo la nascita?

## Perché le mamme continuano la loro gravidanza?

Dopo aver ricevuto una diagnosi di trisomia 13 o trisomia 18 i genitori vivono emozioni immense con giorni buoni e giorni meno buoni. Molti genitori dicono di scegliere di continuare la loro gravidanza perché amano il loro bambino incondizionatamente e vogliono dargli una possibilità (Guon et al., 2013).

Altri credono al destino e che doveva succedere. Alcune religioni proibiscono l'interruzione della gravidanza.

I genitori che hanno continuato la loro gravidanza hanno detto che lo hanno fatto con lo scopo di compimento della vita del loro bambino con amore per più tempo possibile. Le donne che hanno descritto di continuare la loro gravidanza quando la vita prevista era breve, come una esperienza positiva, nonostante la tristezza e il dolore (Lathrop & Vandevusse, 2011).

A prescindere dalla durata della vita di un bambino, le mamme hanno anche detto che la loro gravidanza era un periodo di compimento della vita del loro bambino con amore e per dar vita a ricordi meravigliosi con la loro famiglia.

I fratelli potrebbero sentire i calcetti quando il bambino si muove e i genitori ci hanno detto che hanno goduto di questi momenti preziosi per essere stati in grado di aver curato ed interagito con il loro bambino, e hanno cercato di non focalizzarsi sulle preoccupazione del future. Quando la cura prenatale palliativa viene offerta come una alternativa alla interruzione della gravidanza, tra il 40-85% delle donne decide di continuare la loro gravidanza (Balaguer et al., 2012).



Vera, trisomy 18, Singapore

## Quali sono le probabilità di aborto spontaneo o di un bambino nato morto?

La probabilità che un feto muoia o nasca morto sono alte all'inizio della gravidanza, e diminuisce con il continuare della gravidanza perché bambini con sofferenze più serie sono più probabili di morire prima in utero.

Per la trisomia 13, il rischio di una perdita fetale prima della nascita è stimata da uno studio recente di 49% alla 12 settimana, di 42% alla 18 settimana e di 35% alla 24 settimana di gestazione. Per la trisomia 18, il rischio di perdita fetale prima della nascita era approssimativamente di 72% alla 12 settimana, 65% alla 18 settimana e 59% alla 24 settimana di gestazione (Morris & Savva, 2008).

C'è un rischio più alto per il bambino durante il parto, e uno studio ha mostrato che il 17% di feti con la trisomia 18 sono morti durante questo momento (Yamanaka et al., 2006).

Quando non c'è una diagnosi prenatale, circa il 50% dei bambini con la trisomia 18 e 25% con la trisomia 13 sono nati tramite parto Cesareo. Ci sono tassi più alti della media, e può indicare che bambini con le trisomie sono più vulnerabili ed inclini alla sofferenza fetale durante il parto (Baty et al., 1994; Courtwright et al., 2011).

Persino quando la gravidanza terminava con un aborto spontaneo o un bambino nato morto, le donne raccontano ricordi felici e valorizzano il tempo dato per creare un legame con il loro bambino. Questo era vero quando il bambino viveva solo per un periodo breve.

Le donne che hanno continuato la loro gravidanza descrivono la gravidanza come una esperienza positiva (Balaguer et al., 2012; Walker et al., 2008; Wool, 2011).



Alessandra, trisomy 18, USA

## **Cosa se il mio bambino nasce morto o muore subito dopo la nascita?**

A volte un bambino non sopravvive la nascita. Alcuni genitori preferiscono prepararsi a questo possibile esito, mentre altri vogliono concentrarsi sulla vita. Se vi preparate al fatto che il vostro bambino possa nascere morto, preferirete chiedere alla vostra ostetrica di parlarvi della procedura del parto, e dirvi ciò che vi aiuterà con ricordi che possono loro offrirvi. Molti genitori sono felici di avere tenuto in braccio il loro bambino dopo il parto del bambino nato morto. Decidete ciò che è meglio per voi. Alcuni genitori apprezzano avere delle fotografie dei loro bambini, impronte delle mani e dei piedi, e una ciocca di capelli se possibile. Alcune famiglie scelgono di dare un nome al loro bambino, e alcuni no. Alcuni preferiscono chiedere al cappellano dell'ospedale di celebrare una funzione. Se il vostro bambino vive solo per un periodo breve e lo avete condiviso con i suoi amici e famiglia, questo può essere di aiuto nel periodo del lutto.

I genitori possono avere la scelta se portare a casa il bambino prima di un funerale mentre altri chiedono alle onoranze funebri di tenere il bambino fino alla sepoltura o cremazione. Alcuni preferiscono un funerale per il loro bambino e invitano la famiglia e gli amici. Altri preferiscono stare da soli. Ci sono diverse opzioni: una tomba individuale o condivisa, un luogo di ricordo per i bambini nati morti, o decidono dove mettere le ceneri dopo una cremazione. Voi e la vostra famiglia potete scegliere. Non c'è un

modo giusto o sbagliato per raccogliere i vostri ricordi, o il tipo di sepoltura, rituali e cerimonie che voi scegliete.

La perdita di un bambino in grembo o subito dopo la nascita è probabilmente una delle perdite più difficili che uno possa avere. Chiedete che cosa può offrire l'ospedale, se hanno seminari per genitori in lutto, o se possono aiutarvi nel vostro processo di lutto in diversi modi.

Il lutto richiede del tempo. I periodi di lutto possono accadere persino anni dopo la vostra perdita. Può essere un capovolgimento emotivo, e copie spesso vivono il lutto diversamente e in tempi diversi. La maggior parte dei genitori apprezzano il periodo breve che hanno trascorso con il loro bambino, se solo nel grembo o una vita breve. I ricordi che avete o l'amore per il vostro bambino resteranno con voi.

### **Dovrei essere indotta, richiedere un parto Cesario o avere un parto naturale?**

Numerosi studi hanno mostrato che bambini portati al termine della gravidanza e con un buon peso alla nascita, tendono a vivere più a lungo (Bruns & Campbell, 2014; Wu et al., 2013).

La caduta della placenta è una causa conosciuta di bambini con la trisomia 13 e la trisomia 18 nati morti e spesso viene identificata come il ritardo nella crescita durante le ecografie, e può allertare i medici che monitorizzano più frequentemente e spesso fanno nascere un bambino prima del termine con un parto Cesario o un parto indotto. Questa è una ragione del perché alcune donne possono preferire di essere monitorizzato per il rischio di una morte alla nascita nelle ultime settimane di gestazione, Vedi: <http://www.aafp.org/afp/2000/0901/p1184.html>

Discutete con il vostro neonatologo se può essere benefico prendere steroidi per aiutare la crescita dei polmoni del bambino prima della nascita.

Alcuni dottori sono d'accordo per un parto Cesario pianificato se questo incrementa la possibilità di vita al parto. E' anche importante chiedere se un parto Cesario è una opzione se il feto è in fase di stress durante il parto, tanto quanto in associazione all'attuale gravidanza ed ai rischi futuri di un parto Cesario per entrambe l'attuale e per le successive gravidanze.

Se avete bisogno di discutere le opzioni parlatene con il vostro medico.



Annika, trisomy 13, Netherlands

### **Dovrei avere un piano di nascita per il mio bambino?**

Tutti i piani di nascita sono personali e includono istruzioni per scenari diversi che potrebbero svilupparsi durante o dopo il parto.

La maggior parte dei genitori preferiscono lavorare con il loro gruppo medico su una pianificazione che prende piede tenendo conto i problemi medici particolari del loro bambino sia sospetti o identificati tramite ecografia, oltre ai valori e alle scelte dei genitori su interventi necessari.

Cercate consiglio se scegliete un ospedale con dipartimento che ha un alto livello di terapia neonatale intensivo (NICU) per partorire, e come dovrebbe prendere piedi la nascita stessa.

Chiedete se sarete monitorizzati frequentemente per la caduta della placenta, e discutete i vostri desideri se questo dovesse accadere. Dite al vostro medico quanto è importante per voi e per la vostra famiglia avere del tempo con il vostro bambino.

E' critico verificare che al vostro bambino non verrà negata la rianimazione unicamente sulla base di una diagnosi di trisomia 13 o trisomia 18.

Chiedete anche riguardo i monitoraggi e le opzioni di supporto respiratorio: il sacco, l'ossigeno, l'ossigeno nasale, CPAP (pressioni positive e continue nelle vie respiratorie tramite una maschera messa sul viso del bambino), e l'intubazione (un tubo messo nelle vie respiratorie il quale viene attaccato a un respiratore che respira per il bambino).

Potete richiedere una camera lontano dalla altre puerpere se lo desiderate.



Lilliana trisomy 18 USA

## DOPO CHE UN BAMBINO E' NATO

### Quanti bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 sopravvivono?

Generalmente, le statistiche riguardo un anno di sopravvivenza sono del 5-10% ma ci sono molte cose importanti da capire riguardo la sopravvivenza. La maggior parte degli studi che raccontano questi tassi di sopravvivenza bassa non includono nessuna delle informazioni riguardo la cura che viene offerta ai bambini (Burke et. al., 2013; Rasmussen et al., 2003).

- In questi studi, i bambini hanno ricevuto nutrimento?
- Hanno ricevuto ossigeno per una sofferenza respiratoria o il supporto respiratorio è stato rifiutato?

Sembra che ci sia una grande differenza tra i bambini sopravvissuti con una diagnosi di trisomia 13 o trisomia 18 in comparazione con una diagnosi postnatale (dopo la nascita). I bambini che sono stati diagnosticati dopo la nascita è stata data la stessa cura degli altri bambini fino al momento che una diagnosi genetica veniva data. Per alcuni bambini, questo avviene dopo procedure che hanno salvato la loro vita o un intervento chirurgico.

Dopo una diagnosi, le raccomandazioni sono spesso fatte per togliere o limitare la cura.

La cura precoce fornita ai bambini con una diagnosi dopo la nascita potrebbe contribuire a migliorare la loro sopravvivenza.

Un bambino con la trisomia 13 o la trisomia 18 che sta bene all'6-8 mese ha una probabilità più alta di vita per parecchi anni (Imataka et al., 2007).



Delaine, trisomy 13, Canada

### **Che tipo di piano di cura dovrebbe avere il mio bambino?**

Dovreste discutere un piano di cura per il vostro bambino. Prima di chiedere se la diagnosi è la trisomia 13 completa o la trisomia 18 completa, o un disordine cromosomico relativo. Se la diagnosi è mosaica o la trisomia 13 o 18 parziale, chiedete di parlare con un genetista per ulteriori informazioni.

Potete voler parlare con uno specialista riguardo ai problemi specifici che il vostro bambino potrebbe avere. Se non siete d'accordo con la loro visione, avrete l'opzione di scegliere un altro dottore che più comprensivo ai vostri valori, speranze e desideri. Non abbiate paura di chiedere per le terapie e i successivi appuntamenti medici come se lo fareste per un bambino senza una trisomia diagnosticata.

Di conseguenza, alcuni genitori scelgono un piano di cura che mantiene il loro bambino a proprio agio fornendo una cura basica al nascituro e non terapie invasive.



Evy Kristine with CPAP mask, trisomy 18, Norway

### **Sarò in grado di allattare il mio bambino?**

I bambini con la trisomia 13 e la trisomia 18 non sono spesso in grado di succhiare efficacemente e si stancano più rapidamente rendendo l'allattamento più difficoltoso o allattamento tramite biberon. Sono allattati tramite un tubo naso gastrico (tubo n-g), e il tubo nello stomaco è anch'essa una opzione. L'allattamento orale (biberon/seno/siringa) può essere stancante perfino se c'è un bisogno di supplemento con un tubo n-g per esempio, a meno che ci sia una preoccupazione riguardo l'aspirazione (il latte nei polmoni). Molti bambini con la trisomia 18 vivono il reflusso che può complicare la nutrizione orale (Bruns & Springer, 2013).

Alcuni bambini più grandi sono in grado di mangiare cibo solito o in forma di pure, ma possono aver bisogno di nutrimento aggiuntivo tramite l'alimentazione con un tubo n-g o un g-tubo in gastrostomia (o g-tubo, un tubo inserito direttamente nello stomaco).

I genitori possono imparare a come dare questi allattamenti e supplementi che possono essere prescritti per aiutare un bambino ad aumentare di peso.

### **Come posso aiutare il mio bambino a vivere più a lungo?**

Al vostro bambino non dovrebbe essere negata la rianimazione, le medicine, l'intervento chirurgico o la terapia solamente perché lui o lei hanno la trisomia 13 o la trisomia 18. Ci saranno vari modi per confermare a livello prenatale i problemi medici sospetti dopo la nascita incluso gli esami del sangue, ecocardiogrammi per il cuore, le ecografie addominali (lo stomaco), ed altri esami a seconda dei bisogni del vostro bambino.

Dopo aver discusso i risultati con un pediatra di supporto, i genitori possono prendere decisioni consapevoli basate sulle informazioni accurate. Uno specialista neonatale vi dirà se le terapie sono disponibili per le condizioni come l'onfalocele, l'ernia diaframmatica, o l'atresia esofagea, vedi:

<http://www.internationaltrisomyalliance.com/ita-booklets-for-families>



Anaya, trisomy 18, USA

### **Che cosa è l'apnea?**

L'apnea è il termine medico per una pausa nel respiro che dura più di 20 secondi. Circa il 50% dei bambini con la trisomia 13 o la

trisomia 18 avranno l'apnea, specialmente durante la prima infanzia. Nessuna ricerca è stata fatta su questa apnea neonale in questi bambini nonostante l'apnea è la causa maggior per la morte precoce.

L'apnea centrale (quando il cervello non dà segnali al bambino per respirare) può essere superata facendo nascere i bambini a termine se il monitoraggio prenatale mostra che non hanno bisogno di essere fatti nascere prima.

Potrebbe essere utile iniziare la terapia della caffeina dopo la nascita. Questa è il farmaco che può essere dato ai bambini prematuri con l'apnea ma è controindicata in alcuni casi di epilessia. Dovreste discutere questa terapia con il vostro neonatologo.

L'apnea spaventa i genitori a causa dell'interruzione improvvisa del respiro e un bambino può diventare blu e singhiozzante. Il respiro di solito ricomincia dopo alcuni momenti e la stimolazione gentile di un bambino, accarezzando il viso o muovendolo leggermente, questo può incoraggiare un recupero veloce a meno che il bambino non sia malato con la bronco polmonite o ci sia una insufficienza cardiaca.

Prima che un bambino lasci l'ospedale, discutete con il team medico se desiderate monitorizzare il respiro del vostro bambino con un pulsometro o un monitor per l'apnea. Il monitoraggio del vostro bambino può essere una precauzione saggia e potete richiedere informazioni riguardo le tecniche di rianimazione se il vostro bambino non respira dopo la stimolazione. Alcuni genitori possono scegliere di completare un corso di CPR (corso di pronto soccorso) prima di lasciare l'ospedale.

Molti genitori hanno scoperto che l'apnea del loro bambino non è l'apnea centrale ma l'apnea ostruttiva. Questo significa che c'è qualcosa che ostruisce le vie respiratorie del bambino come le tonsille o le adenoidi, o una trachea "floscia" che causa difficoltà al respiro.

L'apnea ostruttiva è dovuta alla forma floscia oppure al non sviluppo della parte superiore delle vie respiratorie e ciò può essere trattato con un intervento chirurgico, o tramite una tracheotomia (l'intervento chirurgico che piazza un piccolo buchino nel collo per assistere il respiro).



Felicia 6 months after heart surgery  
trisomy 18, Norway

### **I bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 sopravvivono all'intervento chirurgico al cuore?**

C'è la ricerca che descrive i bambini sopravvissuti all'intervento chirurgico per riparare i difetti cardiaci (Graham et al., 2004; Maeda et al., 2011; Muneuchi et al., 2010).

Gli interventi chirurgici per i bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 non sono offerti in tutti gli ospedali, e questo può variare da nazione, stato o regione. Tuttavia, è importante sottolineare ai dottori che la maggior parte dei bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 sopravvivono e crescono bene perché

hanno avuto l'intervento chirurgico (Bruns & Campbell, 2014; Cereda & Carey, 2012; Nelson et al., 2012).

I bambini con la trisomia 13 o la trisomia 18 tollerano l'anestesia, ma le loro vie respiratorie sono spesso strette e/o flosce che potrebbero essere problematiche.

L'intervento chirurgico dovrebbe essere eseguito in un ospedale con anestesisti pediatrici esperti e chirurghi pediatrici, e preferibilmente con un team che ha esperienza nel lavorare con bambini con sindromi genetiche.

Ogni bambino è unico e l'intervento chirurgico non dovrebbe essere il giusto corso d'azione per ogni bambino. Alcuni bambini con difetti cardiaci possono sostenuti a vivere più a lungo con medicine per il cuore e l'ossigeno.

I medici dovrebbero descrivere tutte le opzioni incluso i benefici ed i rischi per il vostro bambino. E' meglio per tutti coloro che sono coinvolti avere una visione aperta alle opzione che sono discusse.

### **Quali traguardi di crescita può raggiungere il mio bambino?**

Dopo una diagnosi di trisomia 13 o trisomia 18, la maggior parte dei genitori sente 'incompatibile con la vita' e peggio.

Questa sezione include tutti i traguardi raggiunti dai bambini con la trisomia 13 e la trisomia 18 che sono stati pubblicati.

Baty e colleghi (1994) furono i primi a studiare i traguardi raggiunti.

Il progetto TRIS sta revisionando i dati e li condividerà con i genitori e con i professionisti medici, vedi:

<http://www.internationaltrisomyalliance.com/tris-project-ongoing-research.html>



John Paul, trisomy 13, USA

Sebbene bambini con la trisomia 13 o trisomia 18 completa vivono tipicamente ritardi significativi nello sviluppo, i genitori vogliono interagire con loro e riconoscono il segnale quando hanno bisogno di qualcosa, e sanno che la maggior parte dei bambini con la trisomia 13 e la trisomia 18 sa fare questo.

Sono in grado di riconoscere le preferenze e raggiungere traguardi che possono includere il sorriso, lo stare seduti, e lo stare in piedi, e i bambini con la trisomia 13 o trisomia 18 completa qualche volta imparano a camminare, o camminare con l'assistenza come per esempio un trainer per l'andatura.

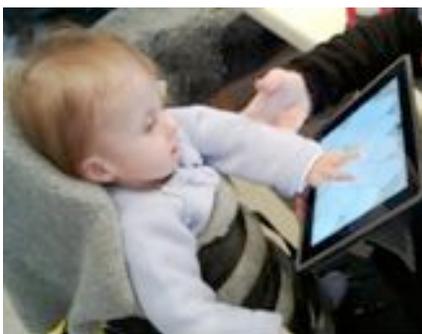
Alcuni di questi traguardi sono raggiunti con l'aiuto, ma sono dei traguardi che rendono felici le loro famiglie.

Un bambino può usare espressioni del viso piuttosto che parole verbali per comunicare, e questo non è un bambino che comunica solamente con il suo genitore o badante. E' la comunicazione del bambino su una scala più ampia, e l'esplorazione delle loro parole

piuttosto che essere passivi ed anche essere al cosciente dei loro ambienti.

I genitori di settanta nove anni con bambini viventi con la trisomia 13 o la trisomia 18 completa è stato chiesto la loro opinione, e il 95% ha affermato che il loro bambino poteva comunicare i suoi bisogni a loro, mentre il 99% ha descritto il loro bambino come 'felice'.

Ci sono delle sfide nel prendersi cura di un bambino con la trisomia 13 o la trisomia 18, e molti genitori raccontano i sacrifici economici significativi, e quasi tutti i genitori riflettono sulla vita dei loro bambini come essere positivi ed arricchiti (Janvier et al., 2012).



Ole, 2 years, trisomy 18, Norway



Saskia, 22 years, trisomy 18, UK

## CONTATTI E RICERCHE

I libri prodotti da ITA e i dettagli della ricerca possono essere visionati e scaricati gratuitamente dal sito ITA:

### Altri Libri di Ricerca prodotti da ITA

- **Trisomy 13 and Trisomy 18 for Younger Children**
- **Trisomy 13 and Trisomy 18 for Older Children**
- **A Family Dictionary of Medical Terms**
- **A Cherished Pregnancy**

International Trisomy Alliance (ITA) ha prodotto due libri elettronici per i più piccoli e per i bambini più grandi per spiegare loro la trisomia 13 e la trisomia 18 in un modo appropriato alla loro età. I genitori possono decidere quale libro far leggere al loro bambino.

Il libro ITA per i bambini più piccoli ha argomenti che includono 'Un Bambino Speciale' e i 'Ricordi'. Il libro ITA per i bambini più grandi copre la trisomia 13 e la trisomia 18 più in dettaglio con una spiegazione dei tipi di cromosoma. Ci sono traduzioni dei libri per i bambini in Italiano, Spagnolo, Norvegese, Indonesiano, Turco e Finlandese sul sito ITA.

### I libri di ricerca prodotti da altre organizzazioni

- **Care of the Infant & Child with Trisomy 13 or Trisomy 18 SOFT USA**
- **Special Delivery - A grief support book for kids**

### Riconoscimenti

International Trisomy Alliance vorrebbe specialmente ringraziare il Dottore John Carey (ITA Consigliere Medico) per il suo grande consiglio e sostegno. Vorremmo ringraziare i genitori dei bambini che ritratti in questo libro, e tutti coloro che hanno contribuito.

Speriamo che le famiglie si preparino all'arrivo di un bambino con la trisomia 13 o la trisomia 18 e troverà 'Prepararsi per la Nascita di un Bambino con la trisomia 13 o la trisomia 18' una risorsa preziosa.

## Gruppi di genitori ed Organizzazioni

I gruppi e le organizzazioni della trisomia 13 e la trisomia 18 possono fornire supporto ed informazioni preziose. Mettersi in contatto con altre famiglie che hanno una esperienza simile può darvi la sicurezza per sostenere il vostro bambino. International Trisomy 13/18 Alliance ha i dettagli dei gruppi e delle organizzazioni nelle seguenti nazioni, vedi:

<http://www.internationaltrisomyalliance.com/trisomy-support-groups.html>

America Australia France Germany Ireland Italy Japan  
Norway Romania United Kingdom

## Facebook

Le famiglie possono spesso usare la rete come Facebook per fare delle domande e condividere con altri genitori. Molte SOFT e altri gruppi sulla trisomia 13 e la trisomia 18 hanno i collegamenti sulle pagine Facebook.

Hope for Trisomy

LEONA e V

Leve med trisomi 13 og trisomi 18 kontakt [sirifberg@gmail.com](mailto:sirifberg@gmail.com)

Prenatal Partners for Life

Sindrome-de-Edwards-Trisomia-18

Sindrome Patau Trissomia

SOFT Australia Support for Trisomy 13/18

SOFT Ireland

SOFT Italia

SOFT UK

SOFT USA

SOFT USA Groups

Trisomia 13 habla hispana

Trisomy 18 Mommies

Trisomy Families

Trisomy 18/13 Support UK

Trisomia 18/13 (apoyo para la comunidad hispana) los estados unidos

Trisomy13 - Patau Syndrome - Living with Trisomy 13 Community

Trisomy Angel Parents

TRIS Research Project

Valentin- Association des Porteurs d'Anomalies Chromosomiques

UNIQUE Chromosome Disorders

## BIBLIOGRAFIA

Balaguer A, Martín-Ancel A, Ortigoza-Escobar D, Escribano J, & Argemi J. (2012). The model of Palliative Care in the perinatal setting: a review of the literature. *BMC Pediatrics* 12;12:25.

Banka, S., Metcalfe, K., & Clayton-Smith, J. (2013). Trisomy 18 mosaicism: report of two cases. *World Journal of Pediatrics*, 9(2), 179-181.

Baty, B. J., Blackburn, B. L., & Carey, J. C. (1994). Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. *American Journal of Medical Genetics*, 49(2), 175-188.

Baty, B. J., Jorde, L. B., Blackburn, B. L., & Carey, J. C. (1994). Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: II. Psychomotor development. *American Journal of Medical Genetics*, 49(2), 189-194.

Bos AP, Broers CJ., Hazebroek FW, van Hemel JO, Tibboel D, Wesby-van Swaay E & Molenaar JC.(1992). Avoidance of emergency surgery in newborn infants with trisomy 18, *Lancet* 339(8798):913-915.

Bruns, D. (2011). Birth history, physical characteristics, and medical conditions in long-term survivors with full trisomy 13. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155A(11), 2634-2640.

Bruns, D. A. (2014). Caring for an infant with trisomy 18: A case study and guidelines. *Clinical Nursing Studies*, 2(1), 30-36.

Bruns, D. A. & Campbell, E. (2014). Twenty-two long-term survivors with full trisomy 18: Presenting and current medical conditions. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164A(3), 610-619.

Bruns, D. A. & Campbell, E. (2014). Nine children over the age of one year with full trisomy 13: A case series describing medical conditions. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 164(12):2987-95.

Bruns, D. A. & Springer, S. A. (2013). Feeding changes in children with trisomy 18: Longitudinal data on primary feeding method and reflux identification and treatment. *Topics in Clinical Nutrition*, 28(4), 324-334.

Burke AL, Field K, Morrison JJ (2013). Natural history of fetal trisomy 18 after a prenatal diagnosis. *Archives of Disease in Childhood. Fetal and neonatal Edition*. 98(2):F152-154.

Cereda, A., & Carey, J. C. (2012). The trisomy 18 syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7(1), 81.

Courtwright AM, Laughon MM, Doron MW. Length of life and treatment intensity in infants diagnosed prenatally or postnatally with congenital anomalies considered to be lethal. *Journal of Perinatology*. 2011; 31(6):387-91

Graham EM, Bradley SM, Shirali GS, Hills CB, & Atz AM Pediatric Cardiac Care Consortium. Effectiveness of cardiac surgery in trisomies 13 and 18 (from the Pediatric Cardiac Care Consortium). *American Journal of Cardiology*. 2004; 93(6):801-803.

Guon, J., Wilfond, B. S., Farlow, B., Brazg, T., & Janvier, A. (2014). Our children are not a diagnosis: The experience of parents who continue their pregnancy after a prenatal diagnosis of trisomy 13 or 18. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(2), 308-318.

Imataka, G., Nitta, A., Suzumura, H., Watanabe, H., Yamanouchi, H., & Arisaka, O. (2006). Survival of trisomy 18 cases in Japan. *Genetic Counseling*, 18(3), 303-308.

Janvier A, Farlow B, & Wilfond BS. The experience of families with children with trisomy 13 and 18 in social networks. *Pediatrics*. 2012; 130(2):293-298.

Kaneko Y, Kobayashi J, Achiwa I, Yoda H, Tsuchiya K, Nakajima Y, Endo D, Sato H, & Kawakami T. (2009). Cardiac surgery in patients with trisomy 18. *Pediatric Cardiology*. 30(6):729-734.

Kosho, T., Nakamura, T., Kawame, H., Baba, A., Tamura, M., & Fukushima, Y. (2006). Neonatal management of trisomy 18: clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 140(9), 937-944.

Koogler TK, Wilfond BS, & Ross LF.(2003). Lethal language, lethal decisions. *Hastings Center Report*. 33(2):37-41.

Lathrop, A., & VandeVusse, L. (2011). Affirming motherhood: validation and invalidation in women's perinatal hospice narratives. *Birth*, 38(3), 256-265.

Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr Melve K, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Mullaney C, O'Mahony M, Queißer-Wahrendorf A, Rankin J, Rissmann A, Rounding C, Salvador J, Tucker D, Wellesley D, Yevtushok L, & Dolk H. (2013). Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening *European Journal of Human Genetics*. 21(1):27-33.

Lorenz JM1 & Hardart GE.(2014). Evolving medical and surgical management of infants with trisomy 18. *Current Opinions in Pediatrics* 26(2):169-76.

Maeda J, Yamagishi H, Furutani Y, Kamisago M, Waragai T, Oana S, Kajino H, Matsuura H, Mori K, Matsuoka R & Nakanishi T. (2011). The impact of cardiac surgery in patients with trisomy 18 and trisomy 13 in Japan. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 155A(11): 2641-2646.

- Magenis RE, Hecht F & Milham S Jr. (1968). Trisomy 13 (D1) syndrome: studies on parental age, sex ratio, and survival. *Journal of Pediatrics*. 73(2):222-228.
- McCaffrey MJ (2011). Lethality begets lethality. *Journal of Perinatology* 31(9): 630-631.
- McGraw MP, & Perlman JM. (2008). Attitudes of neonatologists toward delivery room management of confirmed trisomy 18: potential factors influencing a changing dynamic. *Pediatrics*. 121(6):1106-1110.
- Morris JK, & Savva GM. (2010). The risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 146A(7): 827-832.
- Morrison LJ, Kierzek G, Diekema DS, Sayre MR, Silvers SM, Idris AH, & Mancini ME. (2010). Part 3: Ethics: 2010 American Heart Association Guidelines for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. *Circulation*. 122 (18 Suppl 3): S665-675.
- Muneuchi J, Yamamoto J, Takahashi Y, Watanabe M, Yuge T, Ohno T, Imoto Y, Sese A, & Joo K (2011). Outcomes of cardiac surgery in trisomy 18 patients. *Cardiology of the Young*. 21(2):209-215.
- Nelson KE, Hexem KR, & Feudtner C.(2012). Inpatient hospital care of children with trisomy 13 and trisomy 18 in the United States. *Pediatrics*. 129(5):869-876.
- Rasmussen SA, Wong LY, Yang Q, May KM & Friedman JM. (2003). Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*..111(4 Part 1):777-84.
- Redlinger-Grosse K, Bernhardt BA, Berg K, Muenke M, & Biesecker BB (2002). The decision to continue: experiences and needs of parents who receive a prenatal diagnosis of holoprosencephaly. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 112A(4):369-378.
- Walker LV, Miller VJ, & Dalton VK. (2008). The health-care experiences of families given the prenatal diagnosis of trisomy 18. *Journal of Perinatology* 28(1):12-19.
- Weber WW. (1967). Survival and the sex ratio in trisomy 17-18. *American Journal of Human Genetics*. 19(3 Pt 2):369-377.
- Wool C. (2011). Systematic review of the literature: parental outcomes after diagnosis of fetal anomaly. *Advances in Neonatal Care*. 11(3):182-192.
- Wu J, Springett A, & Morris JK. (2013). Survival of trisomy 18 (Edwards syndrome) and trisomy 13 (Patau syndrome) in England and Wales: 2004-2011. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 161A(10): 2512-2518.

Yamanaka M, Setoyama T, Igarashi Y, Kurosawa K, Itani Y, Hashimoto S, Saitoh K, Takei M & Hirabuki T. (2006). Pregnancy outcome of fetuses with trisomy 18 identified by prenatal sonography and chromosomal analysis in a perinatal center. *American Journal of Medical Genetics* 140A:1177–1182.