

# Parte 1

## Un Diagnóstico de SCdL



## ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

## ¿Cómo obtuvo su nombre el síndrome?

El síndrome toma su nombre de la Dra. Cornelia de Lange, una pediatra holandesa que en un ensayo escrito en 1933 describió a dos niños con características similares. Nació en Alkmaar, Holanda, en 1871, fue una pionera en la medicina que obtuvo su educación a pesar de las objeciones de su padre. Se convertiría en una erudita clásica y una autoridad decisiva en la pediatría de la primera mitad del siglo veinte.

Se graduó de la escuela de medicina en Amsterdam en 1897, trabajó como internista antes de especializarse en pediatría. Se la recuerda como una mujer silenciosa y amable que entendía que la pediatría debía ser una especialidad por derecho propio, y escribió un libro (*The Mental and Physical Education of the Child – La educación mental y física del niño*) sobre el cuidado infantil, que fue la norma para los padres de principios del siglo veinte. Su éxito como pediatra se vio coronado con su designación como la primera Profesora de Pediatría de la Universidad de Amsterdam.



La Dra. de Lange sobrellevó la ocupación alemana durante la Segunda Guerra Mundial y se mantuvo fiel a sus pacientes a pesar de estar enferma. Murió en 1950. Por su vida plena de logros recibió una designación de Caballero del gobierno holandés.

Algunas publicaciones médicas y algunos historiadores denominan a este síndrome el “Síndrome de Brachmann de Lange,” en honor del Dr. W. Brachmann, porque había descrito a un paciente similar anteriormente, en 1916. La Fundación escogió tomar el nombre de la Dra. Cornelia de Lange porque en el año 1981, cuando fue incorporada la fundación, los cuidadores estaban usando el acrónimo “SCdL,” y no “SBdL” al referirse a este diagnóstico.

## ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

### La recepción del diagnóstico

Es importante recordar que una persona es antes que nada una persona, y que el diagnóstico es secundario. Debido a la gran variación dentro de este síndrome y la falta de una característica única y definida que confirme el diagnóstico, el rótulo general de Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) puede o no ser útil para entender cómo seguirá desarrollándose un niño. Cada persona es única, y las decisiones relacionadas con el cuidado deberían ser hechas basadas en lo que es lo mejor para ese individuo.

El diagnóstico de Síndrome de Cornelia de Lange puede brindar información adicional para considerar a medida que una persona con SCdL crece y se desarrolla. El tener un diagnóstico puede ser útil para entender por qué un niño está retrasado o por qué puede requerir una terapia o una consulta médica. Un diagnóstico confirmado puede ser también de ayuda para obtener servicios de intervención precoz. Lo

*Trabajo con varias de las familias de ustedes en mi práctica genética. Una de las madres me dijo que ella y su esposo pasaron su primera sesión conmigo en un estado de confusión. El impacto de recibir el diagnóstico en realidad los bloqueó para absorber toda la información que les había dado. Desde entonces, siempre programo una cita de seguimiento para seguir hablando del niño y para contestar todas las preguntas que surgen una vez que se ha disipado la conmoción inicial.*

*Nuestro hijo nació en mayo de 1987. A menos de 30 minutos del momento de nacimiento, se nos dijo que tenía un síndrome. En espacio de horas, estaba hecho el diagnóstico: Michael tenía el Síndrome de Cornelia de Lange.*

*Era un momento en que se suponía que mi esposo y yo debíamos estar sintiendo la emoción y la alegría del nacimiento de un nuevo hijo; en cambio, nuestro mundo se había hecho añicos. Nueve meses de planes y sueños quedaron destruidos en unos breves minutos. No tuvimos ningún aviso, ninguna preparación. De pronto, éramos los padres de un niño que nos necesitaba muchísimo.*



importante es que se haga un diagnóstico preciso lo antes posible y que las decisiones estén basadas en lo que se conoce actualmente acerca de las formas de ayudar a personas con SCdL.

Sea que un niño sea diagnosticado a instantes de nacer o muchos años después, la recepción del diagnóstico de Síndrome de Cornelia de Lange puede ser abrumador. Una vez diagnosticado, un niño ya no es simplemente “María” o “Roberto,” sino que tiene un rótulo adicional, que es largo, difícil de pronunciar y, en un principio, muy desconcertante.

La reacción de los cuidadores ante esta información es tan individual como lo son las personas mismas. La noticia suele iniciar un proceso que durará toda la vida de cuestionar y volver a cuestionar sus sentimientos, pensamientos, acciones y creencias acerca de la naturaleza y la justicia del mundo. Los cuidadores nuevos a menudo encuentran consuelo al hablar con uno de los trabajadores sociales de la Fundación, quienes podrán derivarlos a profesionales especializados en el síndrome u otros cuidadores dispuestos a brindar apoyo.

*Mis instintos me decían que algo estaba mal. El médico finalmente me escuchó y confirmó mis sospechas. Me envió al genetista al día siguiente. Para entonces, fue un alivio encontrar que la diferencia de mi hijo tenía un nombre y que había otras personas con quienes podría compartir mis preocupaciones.*



### Dolor

Es importante recordar que el proceso de dolor es normal y es de esperarse cuando nace un niño con incapacidades. Sin embargo, aun cuando los padres y otros familiares puedan experimentar sentimientos de ira, culpa, negación o tristeza, estos sentimientos no interfieren necesariamente con la capacidad de amar a una persona que tenga el síndrome. Sea que usted trate de acompañar el dolor o se rehuse a reconocer su existencia, éste seguirá su curso. Tal vez no ocurra rápidamente, y a menudo es doloroso, pero ocurrirá. Así como un niño crece y cambia, lo mismo sucederá con su familia. Si bien los antiguos sueños tal vez no encajen más, habrá nuevos sueños que los reemplacen.

## ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Para mí, ser padre significaba asegurarse de que mi hijo estuviera protegido de todo peligro y daño... Mi definición de lo que es una madre no incluía llevar a mi hijo a terapias que podrían causar dolor.

Los miembros del Concejo Asesor Científico (CAC – Scientific Advisory Council, SAC) han detallado las respuestas emocionales que pueden tener los padres y familiares doloridos al enterarse de este diagnóstico:

La primera respuesta suele ser de conmoción. Nadie jamás está listo para la noticia de que su hijo tiene una discapacidad – no importa cómo reciba la noticia. Es la

realización del peor temor de todo padre: “¿tendrá algo malo mi bebé?” Sin embargo, la conmoción puede ser protectora, porque puede aislar a la persona del trauma de saber de la incapacidad del niño y de los sentimientos dolorosos que ocurren al principio.

Otra emoción que los padres suelen experimentar es la negación. Al igual que el sentimiento de conmoción, la negación absorbe el impacto inicial de la noticia y da a las personas el tiempo necesario para armarse. Es común que los padres expresen incredulidad ante un diagnóstico, o aun alienten alguna esperanza de que el doctor “hará que el bebé se ponga normal de nuevo.” Algunas familias irán en busca de una gran cantidad de opiniones médicas en un intento por ahuyentar la idea de que su bebé realmente tiene una incapacidad.

**La ira, así como otras sensaciones como el resentimiento, la irritabilidad y la desilusión, son muy frecuentes.** Pueden ser el resultado de sentimientos de impotencia, frustración o falta de control. Son una parte muy normal del dolor, junto con sentimientos de culpa – la idea que los mismos integrantes de la familia han sido de alguna forma responsables por la incapacidad. El compartir pensamientos con otros puede ayudar a aliviar sentimientos de culpa y de ira. Las familias deberían recordar que no hay ninguna causa conocida de SCdL y que no hay nada que podría haberse hecho para impedir que ocurriera.

También es muy frecuente la tristeza, y puede manifestarse mediante ataques de llanto, dificultad para dormir, cambios en el apetito o una disminución de interés en las actividades. Los padres de niños con una incapacidad a menudo se sienten emocionalmente aislados entre sí, de la familia y de los amigos. Algunas personas hasta pueden experimentar sensaciones de tristeza durante toda su vida, lo que se denomina “pena crónica,” por el nacimiento de un hijo con una incapacidad.

Los hombres y las mujeres tienen distintas formas de expresar el dolor. Como resultado, los integrantes de la pareja podrían sentir que no pueden apoyarse entre sí para tener fuerza y respaldo, lo cual conduce a una tristeza y un aislamiento adicionales. Cada uno necesita respetar la forma de manejar la situación del otro. Habrá tristeza, pero también habrá alegría. Habrá muchas decisiones difíciles de tomar, pero no hace falta enfrentarlas solos. La Fundación SCdL tiene muchas familias, amigos y profesionales que están dispuestos a ofrecer información, apoyo y aliento a lo largo del camino.

## ¿Qué es SCdL?

Todos los padres se preguntan – con algo de preocupación – cómo será su bebé, y si será sano. Al momento de nacer, todos los bebés pasan por un examen de rutina de los indicadores de buena salud, incluyendo el largo, peso, tono muscular, reflejos, latido del corazón y otros signos vitales, además de la cantidad de dedos de las manos y de los pies. A veces, un médico puede estar preocupado por el aspecto físico de un recién nacido que, si bien puede no parecer “anormal,” podría ser un indicio de un problema médico subyacente. Los especialistas médicos en pediatría, como el genetista clínico, el neurólogo, el cardiólogo y/o el gastroenterólogo podrán ser consultados para determinar si se requiere una evaluación adicional.

### **SCdL - ¿una enfermedad, un trastorno o un síndrome?**

La mayoría de las personas que hablan acerca del SCdL no tienen en claro si es un síndrome, una enfermedad o un trastorno. La palabra “síndrome” significa literalmente “que corren juntos.” Cuando los profesionales usan la palabra “síndrome,” se están refiriendo a dos o más características o problemas médicos que ocurren juntos en forma consistente – un diagnóstico se hace sumando todos los signos, como pestañas largas, nariz corta respingada, cabeza pequeña, etc.

Si bien SCdL no es una enfermedad como tal, el síndrome puede dar como resultado una “enfermedad” o un “trastorno” específico, y estas son palabras que se usan generalmente para describir una única función anormal de una parte, órgano o sistema del cuerpo. Por ejemplo, la neumonía (una inflamación del tejido pulmonar) es una enfermedad o trastorno que alguien con SCdL podría desarrollar como resultado del síndrome.

En la actualidad, no hay ningún criterio único que establezca definitivamente un diagnóstico de Síndrome de Cornelia de Lange. Con SCdL, hay varias características

*Cuando la gente me preguntaba el por qué de SCdL, solía frustrarme mucho porque no podía dar una respuesta fácil. Finalmente, comencé a decir que SCdL es algo que simplemente ocurre. No hay ninguna causa conocida y no hay nada que nadie pudiera haber hecho para impedirlo. Sé que a las personas no les gusta esta respuesta porque temen que les pueda ocurrir a ellos o a alguien que ellos quieran.*

El médico vino a vernos poco tiempo después de que nuestra hija ingresara al hospital, y dijo que su cabeza era demasiado pequeña. Después de una semana aproximadamente, se le diagnosticó SCdL. Fue muy duro para nosotros creer que nuestro bebé no era perfecto. Pero al menos finalmente sabíamos, después de seis meses de preocupación, por qué no estaba aumentando de peso.

## ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

físicas, de desarrollo y médicas que suelen aparecer en conjunto, **si bien no todos los individuos con el síndrome exhiben todas las características descritas.** El diagnóstico depende de la presencia de una combinación de características (ver esta características en la próxima sección), y muchos de estos rasgos aparecen en diferentes grados. En algunos casos, estas características pueden no estar presentes, o pueden ser tan leves que sólo serán reconocidas cuando sean observadas por un genetista capacitado o algún otro profesional familiarizado con el síndrome.



Cuando las características son sutiles y no son obvias para la familia y para los amigos, a menudo resulta difícil para los padres creer que su bebé de aspecto sano tenga una condición potencialmente tan seria. Es aún más confuso el hecho que muchas características se encuentran en niños con SCdL que también pueden verse en niños que no tienen el síndrome. Es la combinación de características en un individuo lo que puede indicar que está presente SCdL.

SCdL no discrimina y, en consecuencia, nacen niños con SCdL en todas partes del mundo, independientemente de la raza, edad de los padres, religión, o estado socioeconómico. El síndrome no muestra ningún patrón predecible, y afecta a niños de cualquier orden de nacimiento (primer hijo, último hijo, hijo del medio) y a ambos sexos por igual.

### Incidencia de SCdL

En la actualidad, se estima que la incidencia de SCdL está entre 1:10,000 y 1:30,000 nacimientos vivos.

La Fundación sirve hoy a más de 2,000 personas con SCdL dentro de los Estados Unidos (y otros 1,500 en el resto del mundo), y cree que hay decenas de miles más que viven no diagnosticados y sin conocer los servicios disponibles. La misión de la organización es alcanzar a la mayor cantidad posible de personas y ampliar los programas de apoyo y de conciencia familiar para satisfacer sus necesidades. Hay nuevas familias que contactan a la oficina de la Fundación a diario, y la información adicional que brinda cada familia ayuda a contestar la cuestión de la incidencia y otras cuestiones con mucha mayor precisión.

*Cuando nuestro hijo nació 30 años atrás, se nos dijo que sólo había 18 casos conocidos en el mundo. Nos hemos asombrado al saber de las miles de personas con SCdL en todo el mundo. En la conferencia del año pasado, sentimos que tuvimos la oportunidad de ver más de 100 niños, y finalmente nos dimos cuenta de que no estábamos solos.*

## Cómo arribar a un diagnóstico

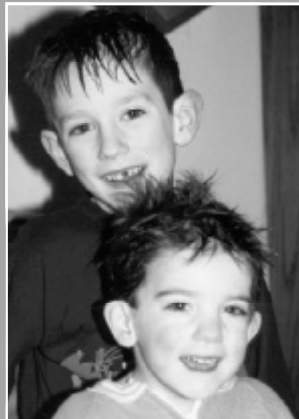
SCdL es un síndrome congénito, lo cual significa que está presente desde el nacimiento y que la mayoría de los signos y síntomas pueden ser reconocidos al momento de nacer o poco tiempo después. Sin embargo, si las características son sutiles y no son evidentes inmediatamente para la familia, amigos o integrantes de la profesión médica, tal vez no se haga el diagnóstico de SCdL al nacer. La variabilidad de las características presentan un desafío difícil para los genetistas que no están familiarizados con este síndrome. El diagnóstico suele hacerse durante los primeros pocos días o meses de vida, pero a veces no se confirma hasta que el niño tenga tres años o más.

Algunos niños tienden a “crecer hacia” sus características, lo cual dificulta el diagnóstico precoz. **Si bien la mayoría de los niños con SCdL se parecen mucho entre sí, es importante recordar que por más que un niño pueda parecerse a otro niño con el síndrome, también podrá parecerse a miembros de su propia familia.** Además, otros síndromes con características similares a SCdL podrán requerir la consideración del médico antes que pueda hacerse un diagnóstico de SCdL. *Recuerde que no hace falta que un niño demuestre cada uno de los signos o síntomas para recibir el diagnóstico.*

A lo largo de las últimas dos décadas, los profesionales del CAC han recogido registros e información médica sobre cientos de personas con SCdL, que van de recién nacidos hasta los 70 años de

*No sabemos qué pensar. Los médicos nos dicen que Jeff tiene SCdL. Es pequeño, pero come bien y está aumentando de peso. Los padres de mi esposo creen que Jeff se parece a su papá y a otras personas de su lado de la familia. Sin embargo, podemos ver algunos de los rasgos que nuestro médico nos señaló en una foto de otro niño con el síndrome. Es muy confuso y abrumador para nosotros en este momento.*

*Me llevó cinco años y medio conseguir un diagnóstico para Eddie. Mi familia no entiende por qué yo estaba tan contenta simplemente por saber qué era lo que tenía. No comprenden lo difícil que ha sido mi vida mientras me preocupaba por lo que yo había hecho o había dejado de hacer para que él fuera así. Vale mucho saber finalmente.*



## ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

edad. Los miembros del CAC siguen investigando tanto la causa como las manifestaciones del síndrome.

Gracias a los esfuerzos del CAC y de otros, podemos compartir con usted gran parte de la información científica contenida en este libro, incluyendo las siguientes características de SCdL:

### PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS:

Un individuo puede tener muchos de los siguientes rasgos o sólo algunos pocos. Los genetistas establecen el diagnóstico después de evaluar todos los criterios.

*Nos encontramos con una madre joven en el hospital. Su hijo estaba muy enfermo y tenía un montón de problemas. Nos dijo que el médico le había dicho todas las cosas que su hijo tenía mal y todas las cosas que nunca podría hacer. Entonces dijo: Pero, ¿sabe una cosa?, el médico nunca me dijo que me haría sonreír. No sé cómo se llama, pero pienso en ella y su hijo cada vez que mi hija me hace sonreír.*

**1) Peso al nacer, crecimiento y tamaño de la cabeza.** El peso al nacer promedio para bebés con SCdL es de 2.3 kg., y se han informado pesos al nacer que van de 0.5 kg. a 4.5 kg.. El largo medio al nacer es de 45 cm.

Los que tienen SCdL a menudo tienen una estatura pequeña y un peso por debajo del promedio cuando se lo compara con otros de su edad. Asimismo, la cabeza de tamaño pequeño (microcefalia) es un rasgo que suele estar asociado con el síndrome.

Si bien parece ser que los bebés que nacen con menos de 2.3 kg. tienen “una incidencia mayor de malformaciones de los principales miembros superiores,” y comienzan a caminar a una edad mayor, **al día de hoy no hay datos científicos que indiquen que todos los bebés con un menor peso al nacer estén afectados más profundamente.** Asimismo, los bebés que pesan más de 2.3 kg. al nacer pueden no estar menos afectados que los que pesan menos de 2.3 kg.. En otras palabras, no hay ninguna evidencia firme de que el peso al nacer sea la única indicación del pronóstico de un niño.

*Cuando nuestra hija fue diagnosticada, lo único que podía ver era su síndrome: las cejas, la nariz, la boca, las manos, los pies: la lista interminable de anomalías que formaban, en conjunto, SCdL. No me maravillaba de su perfección, como había hecho con mi hija mayor. De hecho, la bañaba apresuradamente y la vestía enseguida. Pero, a medida que iba creciendo, su propia personalidad opacó al síndrome. Es una niña encantadora, que tiene un gran sentido del humor. Al principio, me sentía culpable porque no fue el mismo vínculo instantáneo que habíamos experimentado con nuestra primera hija, pero ahora sé que sólo era parte del proceso de ajuste, y que ella siempre tendrá un lugar muy especial en nuestros corazones.*

*Nos preguntamos constantemente:  
¿Por qué? ¿Por qué tuvo que pasarle  
esto a nuestro bebé? Los médicos  
hicieron pruebas de cromosomas con  
cada uno de nosotros tres, y los  
resultados fueron perfectos. Es duro,  
pero supongo que simplemente  
tendremos que esperar que llegue  
una respuesta.*

**2) Retraso en el desarrollo (retardo mental).** Una gran mayoría de los niños diagnosticados con SCdL son mentalmente retardados, y el grado varía desde leve a severo, con coeficientes de inteligencia que van de 30 a 85. El CI promedio es de 53.\* Este déficit cognitivo da como resultado incapacidades de aprendizaje y, a menudo, retrasos en el lenguaje. Si bien el retardo mental en general se considera esencial para un diagnóstico de SCdL, ha habido

muy pocos casos de personas con SCdL con inteligencia de frontera a normal.

\*Se ha informado que muchos niños nacidos después de 1980 tienen valores de CI más altos, y las razones de este aumento requieren más estudios. Ciertamente los servicios de intervención precoz junto con un aumento en el diagnóstico preciso de niños que están afectados más levemente juegan un papel importante en la explicación de estos resultados.

**3) Comportamiento.** Las personas con SCdL pueden exhibir varios problemas de comportamiento, como ser hacerse daño (golpearse la cabeza, morderse la mano, etc.), repetición compulsiva, u otros comportamientos autistas. También se han notado la existencia del trastorno de déficit de atención e hiperactividad.

#### CARACTERÍSTICAS SECUNDARIAS:

**1) Rasgos faciales.** Cejas delgadas que suelen encontrarse en el medio (sinofrisia), pestañas largas, nariz corta respingada, labios delgados curvados hacia abajo, inserción baja de las orejas y paladar ojival o fisurado.

**2) Hirsutismo.** Exceso de pelo en el cuerpo.

**3) Diferencias en los miembros.** Manos y pies pequeños, meñiques curvados hacia adentro (clinodactilia), unión parcial del segundo y tercer dedo del pie, implantación proximal de los pulgares y anomalías en los miembros, incluyendo partes faltantes de los miembros – generalmente dedos, brazos o antebrazos.

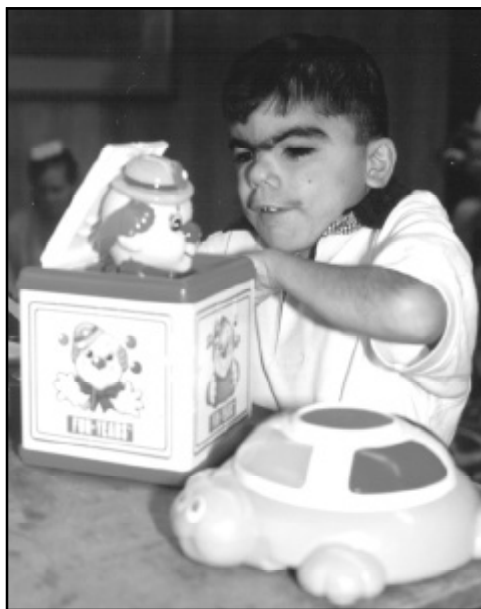
**4) Anormalidades del sistema neurosensorial.** Pérdida auditiva y enfermedades oculares, como blefaritis (inflamación del párpado), lagrimales defectuosos o inexistentes, ptosis (párpados caídos) y una miopía pronunciada.

Otros problemas médicos pueden incluir el reflujo gastroesofágico y problemas de alimentación, convulsiones, defectos del corazón, problemas de oído-nariz-garganta, anomalías del intestino, testículos no descendidos y una decoloración violácea de la piel (cutis marmorata).

## ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

### ¿Qué causa SCdL?

Después del nacimiento de un niño con SCdL, los padres (¡y todos los demás!) naturalmente reflexionan sobre el embarazo y tratan de encontrar una causa del síndrome. Al día de hoy, no se conoce claramente la causa de SCdL, si bien se sospecha que un gen o una región de genes pueden ser responsables por su ocurrencia. Si está involucrado un gen, lo más probable es que sea una mutación poco frecuente y aleatoria que no se transmite directamente de padres a hijos. Hay muy poca probabilidad de que el síndrome del niño sea el resultado de algo que se haya hecho o dejado de hacer durante el embarazo. **La exposición a sustancias como el alcohol, cigarrillos, aspirina, cafeína, rayos X clínicos y pesticidas ha sido investigada, y no está relacionada con SCdL.**



Si bien se desconoce la ubicación del gen que se considera que causa SCdL, hay muchos proyectos de investigación en marcha que esperan localizar el marcador genético. Hay varios miembros del CAC, además de otros investigadores interesados, que están trabajando en conjunto para encontrar este marcador. Esperan obtener una mejor comprensión de por qué este síndrome varía tanto de un individuo a otro, y qué puede hacerse para mejorar la calidad de vida de las personas que tienen este síndrome.

*Quiero entender por qué le ocurrió esto a nuestra hija. Si encontrara la causa de SCdL me ayudaría a tener la respuesta a la pregunta de ¿Por qué? que se hace todo el mundo. No estoy seguro que será de ayuda o que cambie a Christy - ¿quién sabe? Tal vez ella no tendrá el diagnóstico, pero ¿qué pasa luego? Sólo sé que si hay una posibilidad de que la ayude a ella o a alguna otra persona, entonces quiero apoyar ese esfuerzo.*

Una vez localizado el marcador genético, los investigadores pueden intentar reemplazar, corregir o agregar un gen normal (terapia genética), con el propósito de aliviar o reducir algunos de los síntomas que están presentes en este síndrome. La ubicación del gen, sus funciones, y lo que puede hacerse para ayudar a personas con este gen son todas cuestiones que están siendo exploradas actualmente. Hay un gran número de padres que se han ofrecido voluntariamente para que su sangre y la de sus hijos sea extraída, analizada y almacenada para estos propósitos de investigación.

## Reincidencia/Pruebas prenatales

Dado que los individuos con SCdL raramente tienen hijos propios, este gen casi nunca es transmitido a la generación siguiente. Sin embargo, ha habido individuos afectados levemente por el síndrome que han sido padres de niños también afectados por el síndrome. También ha habido casos en que más de un hijo con SCdL ha nacido de un padre que no parece tener SCdL.

A pesar de estos ejemplos, la reincidencia de SCdL dentro de una familia es muy poco frecuente. La investigación indica que la máxima tasa de reincidencia de SCdL dentro de una familia es inferior al uno por ciento (seis décimas de uno por ciento).

A los padres de un niño con SCdL que están pensando en aumentar su familia y tienen preguntas acerca de hacerlo, se les recomienda fuertemente que busquen asesoramiento genético. Y, si bien no hay ninguna prueba prenatal definitiva que pueda predecir con precisión el nacimiento de un niño con SCdL, hay otras herramientas que pueden ayudar a resolver parte de la incertidumbre que los padres pueden sentir durante el embarazo. Una de estas herramientas es la Prueba de la Proteína A Plasmática, asociada al embarazo (Pregnancy Associated Plasma Protein - A (PAPP-A)), un análisis de sangre tomada durante el embarazo que podría indicar un riesgo mayor o menor de que el feto tenga SCdL. La prueba PAPP-A puede ser hecha con el suero de la sangre de la madre tomada en distintas etapas de su embarazo. Esta prueba no se hace rutinariamente durante el cuidado prenatal estándar, así que uno debería solicitar que se haga esta prueba específica.

Es importante entender que la prueba de PAPP-A evalúa un incremento o decremento del **riesgo, y no es una prueba de diagnóstico**. Si sugiere un incremento del riesgo entonces podría ser seguido por alguna prueba más definitiva, tal como un análisis más severo y puntual de las características de ultrasonido del feto que pudieran permitir confirmar o negar el diagnóstico. Para aquellas familias que tengan ansiedad sobre embarazos sucesivos, cuando ya hay un niño con SCdL en la familia, esto podría ser útil para aliviar sus preocupaciones.

*De una madre a otra que tiene un hijo con SCdL y está esperando otro hijo:  
Mi bebé llegará en unas dos semanas, y a veces este embarazo ha parecido de nueve años, y no de nueve meses. Me gustaría ser un canguro para ver al chiquito que me da pataditas para ver dos manos y dos pies, etc. ¿Será niño o niña? Pero aun si no tuviera manos y pies, sé que lo amaré. Te deseo lo mejor, a tu esposo y a tu hijo, no importa lo que decidan... La noche en que escribí esta carta, ingresé al hospital y nació un niño sano. Pesó cuatro kilos y cien gramos, y medió cincuenta y tres centímetros. Es gordito, encantador y sano, igual que su madre, y nos sentimos muy bendecidos.*

## ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Si se está considerando una prueba prenatal, es importante que los padres discutan los beneficios y los riesgos de todos los procedimientos con un asesor genético, quien tendrá la última información disponible sobre estas pruebas.

Para cuando usted lea esta guía, puede haber un test para SCdL disponible antes y después del nacimiento. Si dicha prueba se vuelve disponible se cree que no todas las personas diagnosticadas actualmente con SCdL tendrán el marcador genético. Sin embargo, la Fundación ha ampliado su misión para incluir a aquellos individuos con “características similares,” de forma que ninguna persona quede sola si su diagnóstico no es confirmado por una prueba genética.

