



Fundația de
Medicină
Fetală

Excelență în medicina materno-fetală pentru România.
Formăm medici specialiști, standardizăm îngrijirea
medicală conform unor protocoale standard și
sprijinim familiile, de la screening la terapie fetală.

Contactează-ne

Office

București, Sector 1,
str. Intrarea Tudor Ștefan,
nr.20, cam.1

Website

fmfromania.ro

Email

office@fmfromania.ro



Fundația de Medicină Fetală oferă

informații pentru
părinți despre

SINDROM DOWN

Ce este sindromul Down?

Sindromul Down (Trisomia 21) este o afecțiune genetică cauzată de prezența unui cromozom 21 suplimentar, ceea ce duce la un total de 47 de cromozomi în loc de 46, afectând dezvoltarea fizică și mentală, dar persoanele cu acest sindrom pot avea o viață împlinită cu sprijin și terapie adecvată. Această modificare apare, de regulă, întâmplător și nu este cauzată de ceva ce părinții au făcut sau nu au făcut în timpul sarcinii.

Cât de frecvent este?

Sindromul Down este cea mai frecventă anomalie cromozomială viabilă. Riscul crește odată cu vârsta maternă, însă poate apărea la orice vârstă.

Care este prognosticul?

Copiii cu Sindrom Down pot prezenta o întârziere variabilă în dezvoltare și au un risc crescut pentru anumite probleme medicale, precum defecte cardiace congenitale, afecțiuni digestive, hipotonie (tonus muscular scăzut), tulburări de vedere și auz, precum și afecțiuni endocrine, de exemplu hipotiroidism. Totuși, mulți copii beneficiază semnificativ de intervenție timpurie (kinetoterapie, logopedie, terapie ocupațională), de monitorizare pediatrică multidisciplinară și de suport educațional adaptat nevoilor lor. Cu diagnostic precoce, urmărire corectă și acces la îngrijire specializată, calitatea vieții poate fi bună.



Fundația de
Medicină
Fetală

Permiteți echipei noastre de medici și personal de excepție să aibă grijă de dumneavoastră.

Testare prenatală

În sarcină, suspiciunea apare cel mai frecvent în cadrul **testului screening combinat de trimestru I**, care, conform protocoalelor FMF, se bazează pe:

- Vârsta maternă
- Ecografia de 11–13+6 săptămâni (CRL 45–84 mm), cu măsurători standardizate:
 - Translucența nucală (NT)
 - Prezența/absența osului nazal
 - Doppler duct venos
 - Regurgitare tricuspidiană
- Teste biochimice materne:
 - free β -hCG
 - PAPP-A

Aceste elemente sunt integrate într-un calcul de risc personalizat iar rezultatul are o acuratețe de 90-95%.

Important: Screeningul nu pune diagnosticul, ci estimează probabilitatea ca fătul să aibă Trisomia 21.

Rezultatul va fi exprimat ca risc scăzut/risc intermediar/risc crescut.

Risc intermediar → **Testarea ADN-ului fetal din sangele matern** (NIPT)- test screening cu acuratete de 99,5% pentru Sindrom Down

Risc crescut → **Biopsie de viozități coriale sau Amniocenteză** (manevre invazive diagnostice - acuratețe 100%)

Dacă diagnosticul se confirmă, ce urmează?

- Consiliere genetică (explicarea rezultatului și a implicațiilor)
- Ecocardiografie fetală
- Plan de monitorizare a sarcinii
- Discuție despre opțiunile medicale și personale, în funcție de legislația și cadrul medical aplicabil