

sus opciones

para las pruebas prenatales



Durante el embarazo, puede escoger hacerse pruebas prenatales que detectan defectos de nacimiento. Algunos de estos defectos de nacimiento incluyen:

- síndrome de Down (un defecto de los cromosomas que causa retraso mental)
- trisomía 18 (un defecto de los cromosomas que causa retraso mental y otros problemas graves)
- espina bífida (una abertura en la columna vertebral)

Los bebés pueden nacer con estos defectos de nacimiento incluso si la madre está sana y nadie más en la familia los ha tenido antes. Puede escoger entre diferentes pruebas según su edad, sus antecedentes médicos, su historial familiar y lo avanzado que esté su embarazo. Sin embargo, no existe una prueba que puede detectar todos los defectos antes del nacimiento; ciertas discapacidades se manifiestan meses o años después del parto.

Existen dos tipos de pruebas: **pruebas de detección** y **pruebas de diagnóstico**.

Pruebas de detección

Las pruebas de detección incluyen la prueba de detección prenatal de California (California Prenatal Screening, en inglés), la prueba prenatal no invasiva (non-invasive prenatal testing, NIPT, en inglés) y el ultrasonido. Estas pruebas indican la probabilidad de que un bebé tenga ciertos defectos de nacimiento. No pueden informarle con seguridad si el bebé tiene un problema. Si la prueba de detección muestra un riesgo mayor, deberá decidir si quiere hacerse una prueba de diagnóstico.



Pruebas de diagnóstico

Las pruebas de diagnóstico incluyen la muestra de vellosidades coriónicas (chorionic villus sampling, CVS, en inglés) y la amniocen-

tesis. Estas pruebas indican si el bebé realmente tiene el defecto de nacimiento específico para el que usted se hizo la prueba.

Estas pruebas son opcionales y voluntarias. No tiene que hacerse las si no lo desea. Si los resultados de las pruebas de detección o de diagnóstico son anormales, se le ofrecerá hacer una consulta con una consejera genética para que le informe sobre sus opciones. Hable con su médico o enfermera de obstetricia-ginecología si desea más información sobre estas pruebas para ayudarse a tomar una decisión.

Genes, cromosomas y defectos de nacimiento

Los genes están compuestos de ADN (ácido desoxirribonucleico; deoxyribonucleic acid, DNA, en inglés) y se agrupan en cromosomas. Los cromosomas pueden verse solo con un microscopio. Los genes determinan el color del cabello, color de los ojos y otras características físicas que podemos ver y también las que no podemos ver, tal como el tipo de sangre. En la concepción de un bebé, 23 cromosomas vienen del óvulo de la madre y 23 del espermatozoides del padre. Cada célula humana normal tiene 46 cromosomas y cada uno contiene muchos genes.

Los defectos de nacimiento causan anomalías (cambios) en el aspecto físico o en la composición química de un recién nacido. Pueden afectar la apariencia, los órganos o el metabolismo (el sistema complejo de sustancias químicas necesario para vivir) del bebé. Algunos bebés nacen con más de un defecto de nacimiento.

Los defectos de nacimiento pueden ser hereditarios (genéticos), adquiridos (del medio ambiente) o una combinación de ambos. Los trastornos hereditarios se transmiten de padres a hijos a través de los genes. Las infecciones, ciertos medicamentos, productos químicos (como el alcohol) o la radiación pueden causar los trastornos adquiridos. Se desconoce la causa específica de muchos defectos de nacimiento.

Algunos defectos de nacimiento pueden detectarse cuando se buscan anomalías en la estructura o la cantidad de cromosomas presentes en las células de un bebé por nacer. En general, pueden verse en las células del tejido de la placenta en desarrollo o en el líquido amniótico (el “agua” que llena la bolsa que rodea al feto).



El síndrome de Down es la anomalía cromosómica más frecuente que se encuentra en el diagnóstico prenatal. Es una de las formas más frecuentes de retraso mental. Los niños con síndrome de Down también pueden tener otros problemas de salud, tales como defectos del corazón. En general, el síndrome de Down no es un trastorno que se transmita en las familias. Ocurre cuando un bebé tiene una copia extra del cromosoma 21 (tres copias en vez de dos normales). Las parejas de cualquier edad y raza pueden tener un bebé con síndrome de Down. Otros ejemplos de anomalías cromosómicas incluyen la trisomía 18 y 13, que son menos frecuentes y más graves que el síndrome de Down.

Otro grupo de defectos de nacimiento comunes son los defectos del tubo neural, como la espina bífida. Este ocurre cuando el cerebro o la médula espinal no se desarrollan correctamente. Estos defectos de nacimiento afectan a 1 ó 2 de cada 1,000 recién nacidos. Los niños con espina bífida no pueden tener problemas para caminar o controlar la función intestinal o de la vejiga. También pueden tener un exceso de fluido en el cerebro, lo que puede causar problemas de desarrollo.

¿Cuándo se ofrece el diagnóstico prenatal?

Usted y su médico o su profesional del cuidado de la salud deben analizar si el diagnóstico prenatal es la mejor opción para usted. Cada caso es diferente. En general se ofrece:

- A mujeres mayores de 35 años en el momento del parto porque corren más riesgo de tener hijos con síndrome de Down y otros trastornos cromosómicos
- En caso de recibir resultados anormales en las pruebas de sangre (prueba prenatal de California, o NIPT) hechos en el primer o el segundo trimestre del embarazo
- En caso de detectar un posible defecto de nacimiento durante un ultrasonido
- Si alguno de los padres ya ha tenido un hijo con un trastorno cromosómico
- Si la pareja ya ha tenido un hijo con un defecto del tubo neural
- En caso de que el bebé corra mayor riesgo de tener un problema genético o cromosómico conocido
- A las mujeres con embarazos múltiples (dos o más bebés), aunque sean menores de 35 años

Algunas mujeres eligen hacerse pruebas prenatales de diagnóstico para sentirse seguras, aunque no tengan factores de riesgo conocidos para defectos de nacimiento.

Consulte a una consejera genética si le interesa hacerse una prueba de diagnóstico prenatal. De esta forma tendrá la oportunidad de hablar sobre los riesgos, los beneficios, las limitaciones y las alternativas con una especialista. Las consejeras genéticas son profesionales del cuidado de la salud que se especializan en las enfermedades hereditarias, los defectos de nacimiento y los métodos para detectar estos problemas.



Pruebas de diagnóstico

Una prueba de diagnóstico (muestra de vellosidades coriónicas o amniocentesis) indica si el feto tiene realmente un defecto de nacimiento específico.

Muestra de vellosidades coriónicas

La muestra de vellosidades coriónicas (CVS) es una prueba que permite detectar defectos cromosómicos durante el primer trimestre del embarazo (de 10 a 13 semanas de embarazo). Para hacer esta prueba se toma una pequeña muestra de tejido de la placenta en desarrollo, llamado “vellosidades coriónicas”.

En casos poco comunes cuando no puede tomarse una muestra del tejido o los resultados no son claros, el médico recomendará que se haga una amniocentesis más adelante en el embarazo.

Debido a que una prueba de CVS no puede detectar los defectos del tubo neural, se recomienda hacer una prueba de sangre en el segundo trimestre entre las semanas 15 y 20 del embarazo.

Amniocentesis

La amniocentesis estudia el fluido de la bolsa amniótica que rodea al bebé en gestación. Esta prueba puede detectar ciertos defectos de nacimiento durante el segundo trimestre del embarazo, en general, entre las 15 y 20 semanas de embarazo después del primer día de su última menstruación. El médico usa el ultrasonido como guía para insertar una aguja fina en el abdomen en el útero y extrae una muy pequeña cantidad de fluido de la bolsa amniótica para analizarla. El feto reemplaza esta cantidad de fluido en menos de 24 horas. La amniocentesis no causa dolor a la mayoría de las mujeres.

La amniocentesis también detecta la mayoría de los defectos del tubo neural a través de la medición del nivel de alfafetoproteína (AFP) en el fluido amniótico.

Los procedimientos del CVS y de la amniocentesis

Se usa un ultrasonido para examinar al feto y guiar al médico. Esta prueba determina la edad gestacional del feto y dónde se encuentran el feto y la placenta.

Las células de la muestra se cultivan en el laboratorio. Los cromosomas se analizan con un microscopio para ver si hay alguna anomalía. Los resultados están listos en aproximadamente dos semanas. El CVS y la amniocentesis pueden detectar más del 99 por ciento de los defectos cromosómicos. Cuando se sabe que una pareja está en riesgo de tener un bebé con ciertos problemas, es posible hacer otras pruebas.

En la mayoría de los casos, los resultados del CVS y de una amniocentesis son normales y sirven para dar tranquilidad a los padres. Si se detecta una anomalía con esta prueba, usted tiene la opción de continuar o no con el embarazo.

Complicaciones después de una amniocentesis y un CVS

Pueden presentarse complicaciones menores tal como calambres, manchas de sangre, ligera pérdida de fluido amniótico e infección. En 1 de cada 300 y 1 de cada 500 procedimientos se presentan complicaciones más graves. Estas complicaciones pueden incluir aborto espontáneo, sangrado, infección, pérdida de fluido amniótico o parto prematuro.

Debido al mayor porcentaje de abortos espontáneos que se producen naturalmente entre las 9 y las 16 semanas de embarazo, la tasa general de abortos espontáneos después de un CVS es ligeramente más alta que la de después de una amniocentesis.

Pruebas de detección

Una prueba de detección es un primer paso para ayudarle a decidir si desea hacerse una prueba de diagnóstico. Las pruebas de detección estiman la probabilidad de que un bebé tenga ciertos defectos de nacimiento. Estas pruebas son opcionales y voluntarias.

Si una prueba de detección indica que se recomienda un seguimiento, tendrá una cita con una consejera genética para analizar las pruebas de diagnóstico (CVS y amniocentesis).

A veces, el resultado de la prueba de detección es positivo, pero el bebé no tiene síndrome de Down ni otro defecto de nacimiento. A veces, el resultado de la prueba de detección es negativo, pero el bebé sí tiene síndrome de Down u otro defecto de nacimiento.

Prueba de detección prenatal de California (de 10 a 13 semanas y 6 días de embarazo y de 15 a 20 semanas de embarazo)*

En California, se ofrece a todas las embarazadas pruebas de detección de ciertos defectos de nacimiento a través del Programa de detección prenatal de California. Este programa se considera parte de la atención estándar de las mujeres que desean hacerse una prueba de detección de ciertos problemas cromosómicos y defectos de nacimiento.

Esta prueba combina los resultados de una prueba de sangre en el primer trimestre (entre la semana 10 y 0 días y la semana 13 y 6 días

*Puede obtener más información en el folleto del Programa de detección prenatal de California.





de embarazo) con los de una prueba de sangre en el segundo trimestre (entre la semana 15 y 0 días y la semana 20 y 0 días de embarazo).

Si, en el primer trimestre, se ha hecho un ultrasonido que mide la zona llena de líquido de la nuca del cuello del bebé en gestación (llamado translucencia nuchal; nuchal translucency, NT, en inglés), obtendrá un resultado preliminar del síndrome de Down y la trisomía 18. Si no se hace una determinación por NT, los resultados estarán disponibles después de la segunda prueba de sangre.

Si no se hizo una extracción de sangre durante el primer trimestre, puede hacerse una prueba de detección durante el segundo trimestre (prueba de detección de marcador cuádruple; quad marker, en inglés).

La prueba de detección prenatal de California detecta:

- Aproximadamente del 80 al 90 por ciento de los casos de síndrome de Down
- Aproximadamente del 67 al 81 por ciento de los casos de trisomía 18
- Los porcentajes de detección del síndrome de Down y de la trisomía 18 dependen de la edad de la madre y de las pruebas que se haga.

- Aproximadamente el 80 por ciento de los casos de espina bífida y alrededor del 85 por ciento de los casos de defectos en la pared abdominal
- Aproximadamente el 60 por ciento de los casos de enfermedad de Smith-Lemli-Opitz (una forma hereditaria y poco común de retraso mental y defectos de nacimiento)

Prueba prenatal no invasiva (de 10 a 24 semanas de embarazo)

La prueba prenatal no invasiva (NIPT, en inglés) es una prueba de detección prenatal más nueva que se ofrece a las mujeres que están en mayor riesgo de tener un bebé con un problema cromosómico. En general, se tiene en cuenta esta prueba para las siguientes situaciones:

- Madre mayor de 35 años en el momento del parto
- Algunos tipos de resultados positivos en la prueba de detección prenatal de California
- Algunas tipas de anomalías detectadas por ultrasonido
- Algunos tipos de problemas cromosómicos en un embarazo anterior o en alguno de los padres

Esta prueba de sangre puede hacerse después de las 10 semanas de embarazo. Analiza la sangre de la madre para detectar si hay partes adicionales de DNA del bebé en desarrollo. El DNA extra es una señal de que el embarazo tiene una probabilidad más mayor de presentar ciertos defectos de nacimiento. La NIPT detecta casi todos los embarazos con síndrome de Down y trisomía 18, así como la mayoría de los embarazos con trisomía 13. Si se hace una NIPT, le ofrecerán la prueba de detección de marcador cuádruple para detectar la espina bífida y los defectos de la pared abdominal.



Para tener en cuenta a la hora de tomar una decisión

¿Hacerse una prueba de detección es lo mejor para usted?

- ¿Desea más información, además del riesgo relacionado con la edad, sobre la posibilidad de tener un bebé con un defecto genético de nacimiento, tal como el síndrome de Down?
- ¿Se siente cómodo con respecto a que las pruebas de detección no puedan detectar todos los problemas de nacimiento y que sea posible que no detectan entre el 10 y el 20 por ciento de los bebés con ciertos defectos genéticos de nacimiento?
- ¿Entiende que, si recibe un resultado positivo en una prueba de detección, la única forma de saber si su bebé realmente tiene ciertos defectos de nacimiento es hacerse una prueba de diagnóstico, como un CVS o una amniocentesis?
- Aunque la mayoría de las mujeres con resultados positivos en una prueba de detección tienen bebés normales, un resultado positivo podría causarle ansiedad.

¿Hacerse una prueba de diagnóstico es lo mejor para usted?

- ¿Necesita confirmación de que el bebé no tenga defectos de nacimiento específicos?
- ¿Está dispuesta a aceptar un pequeño riesgo de tener un aborto espontáneo (natural) para recibir esta información?

- Saber que su bebé tiene ciertos defectos genéticos de nacimiento, ¿le ayudará a prepararse para cuidar a un niño con necesidades especiales?
- ¿Consideraría terminar el embarazo si su bebé tiene un defecto de nacimiento?

¿No hacerse ninguna de estas pruebas es lo mejor para usted?

- ¿Prefiere esperar hasta que nazca el bebé para saber si tiene un defecto cromosómico o espina bífida?
- Puede ser útil para usted y para el médico saber si el bebé tiene un defecto de nacimiento antes del parto. Es posible que el médico deba cambiar su plan de atención prenatal o incluso cambiar el lugar o método de parto.

Conclusión

Ninguna prueba puede indicar todos los posibles defectos de nacimiento antes de que nazca un bebé. Las pruebas de detección o de diagnóstico prenatal pueden ser útiles o tranquilizadoras para la mayoría de las parejas. Sin embargo, pueden ser una experiencia emocional y es posible que le causen ansiedad.

La decisión de hacerse pruebas prenatales de detección o de diagnóstico requiere pensar cuidadosamente y hablar con su médico o a la consejera genética. Todas las alternativas de pruebas prenatales son opcionales. Algunas personas no escogen ninguna prueba prenatal.

Hable con su equipo de atención prenatal o con una consejera genética de su zona si tiene alguna otra pregunta sobre las pruebas de detección prenatal, la amniocentesis o el CVS.

Resumen de las opciones de pruebas prenatales

Pruebas de diagnóstico

- En general se ofrecen a todas las mujeres que están en riesgo mayor de tener un bebé con defectos de nacimiento y/o a las mujeres mayores de 35 años. También puede solicitar estas pruebas si no tiene un mayor riesgo pero desea información.
- Estas pruebas tengan la probabilidad de complicaciones del embarazo, incluyendo el aborto espontáneo.

PRUEBA	DESCRIPCIÓN
Muestra de vellosidades coriónicas (de 10 a 13 semanas de embarazo)	<ul style="list-style-type: none">• Detecta más del 99 por ciento de las anomalías cromosómicas, incluido el síndrome de Down• No detecta los defectos del tubo neural, por lo tanto, se recomienda hacer una prueba de sangre en el segundo trimestre, de 15 a 20 semanas de embarazo• La probabilidad de tener complicaciones es similar a las de la amniocentesis, aunque los datos recientes son limitados
Amniocentesis (de 15 a 20 semanas de embarazo)	<ul style="list-style-type: none">• Detecta más del 99 por ciento de las anomalías cromosómicas, incluido el síndrome de Down• Detecta la mayoría de los defectos del tubo neural y de la pared abdominal• La probabilidad de tener complicaciones graves es de 1 en 300 y de 1 en 500 casos

Pruebas de detección

- No implican un riesgo de tener complicaciones en el embarazo.
- No detectan algunos casos de síndrome de Down ni otras anomalías cromosómicas y defectos de nacimiento.
- Si una prueba indica un mayor riesgo de tener un bebé con un defecto de nacimiento, se le ofrecerá hacer un seguimiento con una consejera genética para evaluar más opciones de pruebas.

PRUEBA

DESCRIPCIÓN

Prueba de detección prenatal de California

(de 10 a 13 semanas y 6 días de embarazo y de 15 a 20 semanas de embarazo)*

- Disponible para todas las embarazadas
- Estima el riesgo de tener un bebé con síndrome de Down, trisomía 18, defectos del tubo neural y de la pared abdominal y otros defectos de nacimiento
- Prueba de sangre y, a veces, un ultrasonido en el primer trimestre llamado translucencia nucal
- Si el resultado es positivo, se ofrecerá hacer una prueba de CVS, una amniocentesis o una NIPT

Prueba prenatal no invasiva (NIPT)

(de 10 a 24 semanas de embarazo)

- Prueba de sangre que se ofrece en general a las mujeres que están en mayor riesgo de tener un bebé con anomalías cromosómicas
- Indica si está en riesgo mayor de tener un bebé con ciertas anomalías cromosómicas como el síndrome de Down, la trisomía 18 y la trisomía 13

*Puede obtener más información en el folleto del Programa de detección prenatal de California.



KAISER PERMANENTE®

Your Choices for Prenatal Testing

©1998, 2008, 2015 Kaiser Permanente. Todos los derechos reservados.

SCPMG Departamento Regional de Educación para la Salud

MH0207 (1/15)

kp.org/espanol