

El examen prenatal no invasivo

El Programa de California para las Pruebas Prenatales de Detección ofrece a todas las mujeres embarazadas del estado la oportunidad de hacerse pruebas para detectar defectos de nacimiento. Este programa cumple con los estándares de atención establecidos en California para mujeres embarazadas que quieran hacerse pruebas de detección para los problemas cromosómicos y otros defectos de nacimiento.

¿Qué es el examen prenatal no invasivo?

El examen prenatal no invasivo (non-invasive prenatal testing o NIPT, en inglés) es una prueba de sangre nueva que **no forma parte** del Programa de California para las Pruebas Prenatales de Detección. El examen NIPT puede detectar el síndrome de Down (trisomía 21) y otros dos problemas cromosómicos (la trisomía 18 y la 13) a partir de la 10ª semana de embarazo. El examen detecta diferencias en el ADN (material genético de las células) del bebé en gestación (desarrollo) en la sangre de la madre. Las diferencias en el ADN son una señal de que el embarazo tiene mayores probabilidades de presentar defectos de nacimiento.

¿Qué tan exacto es el examen NIPT?

En los embarazos con un alto riesgo de presentar problemas cromosómicos, el examen NIPT detecta casi todos los casos de síndrome de Down y trisomía 18 y la mayoría de los embarazos con trisomía 13. A veces, el resultado del examen NIPT sale negativo aunque el bebé sí tiene síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13. A esto se le llama un resultado negativo falso. Es posible que el examen NIPT también dé un resultado positivo falso; es decir, que indique que un embarazo saludable es un embarazo de alto riesgo. Dado que el examen NIPT puede dar resultados positivos o negativos falsos, es una prueba de detección y no una prueba de diagnóstico. Si el examen NIPT da un resultado positivo, siempre se recomienda hacer una prueba de diagnóstico como la amniocentesis o una muestra de vellosidades coriónicas (CVS, en inglés) como seguimiento.

Todavía se están realizando investigaciones para determinar qué tan exacto es este examen de sangre para los embarazos con un riesgo promedio o bajo de presentar

problemas cromosómicos. El examen NIPT es nuevo y la información sobre cuándo debería ofrecerse y qué problemas cromosómicos detecta está cambiando rápidamente. Consulte a una consejera genética para obtener la información más actualizada y completa sobre el examen NIPT.

¿En qué casos se considera el examen NIPT?

Usted y su equipo del cuidado de la salud deben platicar y decidir si el examen NIPT es adecuado para usted. Por lo general, se piensa en el examen NIPT en estas situaciones:

- Si la madre tendrá 35 o más años al momento del parto
- Si hay resultados positivos en algunas de las pruebas del Programa de California para las Pruebas Prenatales de Detección
- Si se encuentran ciertas anomalías por ultrasonido
- Si la madre tuvo problemas cromosómicos en un embarazo anterior o si existe un historial médico familiar particular
- Si lo recomienda el médico debido a otras complicaciones relacionadas con el embarazo

Puntos importantes

El examen prenatal no invasivo (NIPT):

- Puede dar un resultado positivo o negativo falso
- No detecta todos los problemas cromosómicos
- No detecta otros problemas congénitos ni otros defectos de nacimiento
- Requiere seguimiento con otras pruebas para confirmar un diagnóstico de síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13
- Puede hacerse después de 10 semanas de embarazo

Si necesita más información sobre el examen NIPT o si pudiera interesarle hacérselo, pídale a su médico que la remita a una consejera genética.