



# Pruebas cromosómicas durante el embarazo

CARIOTIPO o MICROMATRIZ CROMOSÓMICA

Las pruebas prenatales pueden detectar afecciones cromosómicas en un bebé antes del nacimiento. Puede decidir qué prueba de cromosomas es la adecuada para usted.

## ¿Qué es un estudio cromosómico estándar?

Un estudio cromosómico estándar se llama cariotipo. Un cariotipo cuenta la cantidad de cromosomas en cada célula y examina el aspecto de cada cromosoma bajo un microscopio. Esta prueba detecta con precisión afecciones cromosómicas comunes, como el síndrome de Down. Es más probable que estas afecciones ocurran a medida que una mujer envejece. Los resultados de un cariotipo tardan aproximadamente dos semanas. Un cariotipo no puede detectar algunos pequeños cambios en los cromosomas.

## ¿Qué es una micromatriz cromosómica?

La micromatriz cromosómica (o "micromatriz") detecta la falta o segmentos adicionales de cromosomas, incluidos cambios muy pequeños llamados microdeleciones y microduplicaciones. Este tipo de pequeños cambios cromosómicos se presentan en menos de 1 de cada 100 (1%) embarazos y no están relacionados con la edad de la madre. Es más probable que un bebé tenga una microdelección o microduplicación cuando hay hallazgos en el ultrasonido. Las pruebas de micromatriz encontrarán afecciones cromosómicas comunes, como el síndrome de Down, y también pueden encontrar afecciones cromosómicas que no se observarían con un cariotipo. Los resultados de la micromatriz tardan aproximadamente dos y tres semanas.

## ¿Por qué elegiría la prueba de micromatriz?

- La micromatriz puede encontrar más afecciones cromosómicas durante el embarazo que un cariotipo.

## ¿Por qué no elegiría la prueba de micromatriz?

- Es más probable que la micromatriz encuentre una **variante de significado desconocido (variant of unknown significance, VUS)**.  
Aproximadamente 1 de cada 20 (5%) resultados de micromatrices encuentran una VUS. Esto es cuando se encuentra un cambio cromosómico, pero no hay suficiente información para saber si causará algún problema. Este tipo de resultado puede causar ansiedad a los futuros padres y puede dificultar la decisión sobre la mejor manera de manejar su embarazo.
- Algunos hallazgos del ultrasonido pueden sugerir una afección poco común que no se detecta mediante la micromatriz.  
Los hallazgos del ultrasonido pueden informar a su proveedor si se recomendaría una prueba diferente. Estas afecciones no están relacionadas con la edad de la madre.

## ¿Qué prueba de cromosomas se hará para mi embarazo?

La decisión sobre qué prueba de cromosomas debe realizarse depende de usted. Cualquiera de las dos pruebas diagnosticará con precisión las afecciones cromosómicas relacionadas con la edad, como el síndrome de Down.

## ¿Sabía que...?

- Pueden suceder pequeños cambios en los cromosomas en cualquier embarazo
- Algunas afecciones cromosómicas no están relacionadas con la edad de la mujer.
- No todos los cambios en los cromosomas causarán problemas de salud en un bebé.
- Estas pruebas no detectan todas las enfermedades genéticas o afecciones cromosómicas.

**La micromatriz puede proporcionarle información adicional sobre afecciones cromosómicas poco comunes, pero existe una mayor probabilidad de obtener una variante de importancia desconocida.**

Esta información no pretende diagnosticar problemas de salud ni reemplazar los consejos médicos o la atención que recibe de su médico u otro profesional de la salud.

