KAISER PERMANENTE®

Resultado de la prueba de detección de ADN libre

Probabilidad alta (alto riesgo) de trisomía 13

Como parte de su atención prenatal, le hicieron análisis de sangre para detectar trastornos cromosómicos durante el embarazo.

El resultado de la prueba de detección de ADN libre indica lo siguiente:

Probabilidad alta de trisomía 13

¿Qué significa este resultado?

Este resultado significa que sus análisis de sangre mostraron más ADN del cromosoma 13 de lo esperado. Esto puede deberse a que el bebé tiene trisomía 13, pero se necesitan más pruebas para estar seguros.

¿Qué es la trisomía 13?

La trisomía 13 es un trastorno genético que causa discapacidades físicas e intelectuales graves debido a un cromosoma 13 adicional. Los cromosomas son los paquetes de información genética que se encuentran en cada célula del cuerpo. Los bebés con trisomía 13 con frecuencia tienen defectos congénitos del cerebro, el rostro y el corazón. Por lo general, los embarazos con trisomía 13 terminan en aborto espontáneo o muerte del bebé poco después del parto. Sin embargo, algunos bebés con trisomía 13 viven más tiempo.

¿Cuáles son los pasos a seguir?

Se le ofrecerán un ultrasonido y una prueba diagnóstica. El ultrasonido busca detectar signos de la trisomía 13. Si el bebé tiene trisomía 13, el ultrasonido podría mostrar que el bebé no está creciendo bien o detectar defectos congénitos relacionados con el trastorno. Estas diferencias son más fáciles de ver en el segundo trimestre del embarazo, pero el ultrasonido tiene limitaciones sobre lo que puede ver o predecir del bebé.

Se necesita realizar una prueba diagnóstica para saber con certeza si el bebé tiene trisomía 13. Este tipo de prueba también detecta otros trastornos cromosómicos. Las pruebas durante el embarazo se consideran seguras cuando las realiza un médico especialmente capacitado. El riesgo de aborto espontáneo por la realización de una prueba diagnóstica prenatal es muy bajo (de alrededor de 1 en cada 1000). Los resultados están listos en aproximadamente 14 días.

Las pruebas de seguimiento son opcionales. Puede rechazar la prueba o puede optar por esperar y realizarla después del parto.

POSIBLES RAZONES DE ESTE RESULTADO

Es posible que el bebé tenga trisomía 13.

También es posible que este sea un resultado falso positivo".

Cualquier prueba de detección puede arrojar resultados falsos positivos. Esto significa que la prueba muestra un riesgo alto, incluso si el bebé no tiene trisomía 13. Por lo general, no conocemos el motivo de un resultado falso positivo.

La causa de un resultado falso positivo puede ser:

- **Mosaicismo confinado a la placenta (Confined placental mosaicism, CPM)**
  Esto sucede cuando parte de la placenta tiene células con tres copias del cromosoma 13. Estas células están solo en la placenta y no en el bebé.
- **Muerte temprana de uno de los gemelos**
  Esto sucede cuando se produce la pérdida de un gemelo con trisomía 13 en una etapa muy temprana del embarazo.
- **Interferencia técnica**
  Esto sucede cuando el ADN del padre o la madre tiene diferencias inofensivas que causan una sobrestimación del cromosoma 13.
- **Variabilidad de la muestra**
  Este es un resultado incorrecto sin una razón biológica clara.

PRUEBAS DIAGNÓSTICAS PRENATALES: pruebas para diagnosticar trastornos cromosómicos durante el embarazo

Muestreo de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS)

Esta prueba diagnóstica se puede realizar **entre las 10 y las 14 semanas**. Se toma una pequeña muestra de la placenta sin tocar al bebé. La muestra incluye células que generalmente tienen los mismos cromosomas que el bebé. Se pueden examinar los cromosomas de estas células.

Amniocentesis

Esta prueba diagnóstica se puede realizar por lo general **entre las 15 y las 22 semanas**. Se extrae una pequeña cantidad de líquido del útero (matriz) sin tocar al bebé. El líquido tiene células del bebé. Se pueden examinar los cromosomas de estas células.

© 2022, The Permanente Medical Group, Inc. Todos los derechos reservados. Departamento Regional de Genética. Rev. noviembre de 2022 RL 8.1

KAISER PERMANENTE®

Resultado de la prueba de detección de ADN libre

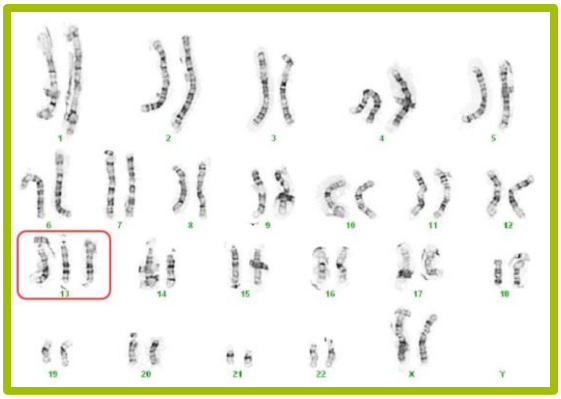
Probabilidad alta (alto riesgo) de trisomía 13

¿Qué pasa si se detecta la trisomía 13?

Un médico o un asesor genético hablará con usted sobre la trisomía 13. Se le ofrecerá apoyo e información. Cuando se detecta este trastorno durante el embarazo, se discuten las opciones sobre continuar o interrumpir el embarazo. También hay recursos de apoyo para padres y bebés con trisomía 13.

Más información sobre...

Trisomía 13 (síndrome de Patau)



La trisomía 13 es un trastorno genético causado por un cromosoma 13 adicional en algunas o todas las células de una persona. La trisomía 13 por lo general ocurre al azar y no es hereditaria. No se debe a nada que los padres hayan hecho o dejado de hacer. Cualquiera puede tener un bebé con trisomía 13, pero aumenta la probabilidad si usted es mayor al embarazarse. Aproximadamente 1 de cada 10,000 bebés nace con trisomía 13.

Más de 9 de cada 10 (90 %) bebés con trisomía 13 presentan hallazgos en el ultrasonido prenatal. El ultrasonido podría mostrar diferencias en el cerebro, corazón, manos u otras partes del cuerpo del feto. Las diferencias se ven con mayor facilidad alrededor de las 20 semanas de embarazo o después. En la mayoría de los casos de bebés con trisomía 13, ocurren abortos espontáneos o nacen muertos. Los bebés que nacen vivos pueden vivir unas pocas horas, días o semanas. Un pequeño número de niños sobreviven un año o un poco más. Todos los niños con trisomía 13 tienen un retraso del desarrollo muy marcado y, por lo general, necesitan visitas frecuentes con el médico para recibir atención médica continua.

No existe una cura para la trisomía 13. La atención médica se centra en tratar los síntomas, como los problemas respiratorios (apnea), problemas de alimentación y afecciones del corazón.

Recursos de apoyo:

SOFT – Support Organization For Trisomy

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.

© 2022, The Permanente Medical Group, Inc. Todos los derechos reservados. Departamento Regional de Genética. Rev. noviembre de 2022 RL 8.1