

# Resultado de la prueba prenatal no invasiva (NIPT)

## Probabilidad alta (alto riesgo) de trisomía 18

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

**El resultado de su prueba prenatal no invasiva (Non-invasive Prenatal Testing, NIPT) indica lo siguiente:**

### ¿Qué significa este resultado?

Un resultado de probabilidad alta de trisomía 18 ocurre cuando el análisis de sangre muestra más ADN del cromosoma 18 de lo esperado. Esto puede deberse a que el bebé tiene trisomía 18, pero se necesitan más pruebas para estar seguros.

### ¿Qué es la trisomía 18?

La trisomía 18 es un trastorno genético que causa discapacidades físicas e intelectuales graves debido a un cromosoma 18 adicional. Los cromosomas son los paquetes de información genética que se encuentran en cada célula del cuerpo. Los bebés con trisomía 18, con frecuencia, crecen lentamente durante el embarazo y son pequeños al nacer. Este trastorno incluye defectos congénitos en muchas partes del cuerpo. Los bebés con trisomía 18 generalmente mueren antes, o poco después de nacer, pero algunos niños 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 18. El ultrasonido puede mostrar que el bebé no está creciendo bien o detectar diferencias en el corazón, el cerebro o las manos y los pies del bebé. 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 18. 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 (menos de 1 entre 500). Los resultados están listos en un plazo de 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

La razón más probable de este resultado es que el bebé tiene trisomía 18.

Sin embargo; 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 18. 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 18. 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 18 en una etapa muy temprana del embarazo.
- **Interferencia técnica**  
Esto sucede cuando el ácido desoxirribonucleico (ADN) de la madre tiene diferencias inofensivas que causan una sobrestimación del cromosoma 18.
- **Variabilidad de la muestra**  
Este es un resultado incorrecto sin una razón biológica clara.

### PRUEBAS DIAGNÓSTICAS PRENATALES: PRUEBAS DURANTE EL EMBARAZO PARA DIAGNOSTICAR TRASTORNOS CROMOSÓMICOS

#### 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.

# Resultado de la prueba prenatal no invasiva

## Probabilidad alta (alto riesgo) de trisomía 18

### ¿Cuál es la probabilidad de trisomía 18 en este embarazo?

Los resultados de su prueba incluyen una estimación de la probabilidad de trisomía 18. A esto se le llama “valor predictivo positivo” (positive predictive value, PPV). El PPV es la probabilidad de que el resultado de la prueba realmente se deba a la trisomía 18 en el bebé. Por ejemplo, un PPV del 70 % significa que hay una probabilidad de 7 en 10 de que el bebé tenga trisomía 18. Este ejemplo también significa que hay una probabilidad de 3 en 10 de que el bebé no tenga trisomía 18. Los resultados de su prueba muestran el PPV de su embarazo, que podría ser diferente al del ejemplo.

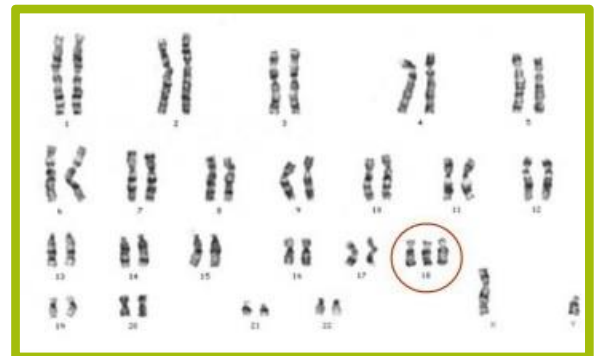
### ¿Qué pasa si se detecta la trisomía 18?

Un médico o un asesor genético hablará con usted sobre la trisomía 18. Se le ofrecerá apoyo e información. Cuando se detecta este trastorno durante el embarazo, se discuten las opciones sobre continuar o interrumpir el embarazo. Es posible que reciba una referencia con un médico de embarazos de alto riesgo para hablar sobre el cuidado de su embarazo y los planes del parto. También hay recursos de apoyo para padres y bebés con trisomía 18.

### Más información sobre...

#### Trisomía 18 (síndrome de Edward)

La trisomía 18 es un trastorno genético causado por un cromosoma 18 adicional en algunas o todas las células de una persona. La trisomía 18 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 18, pero aumenta la probabilidad si usted es mayor al embarazarse. Aproximadamente 1 de cada 5000 bebés nace con trisomía 18.



Más de 9 de cada 10 (90 %) bebés con trisomía 18 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. Los hallazgos más comunes son un crecimiento muy lento y defectos cardíacos. En muchos de los casos de bebés con trisomía 18, ocurren abortos espontáneos o nacen muertos. Los bebés que nacen con trisomía 18 pueden vivir unas pocas horas, días o semanas. Algunos niños sobreviven un año o un poco más, con asistencia médica. Todos los niños con trisomía 18 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 18. La atención médica se centra en tratar los síntomas, como los problemas respiratorios (apnea), problemas de alimentación, afecciones del corazón e infecciones.

#### Recursos de apoyo:

[SOFT – Support Organization For Trisomy](#)

[Trisomy 18 Foundation](#)