

Resultado de las pruebas prenatales no invasivas (NIPT)

Probabilidad alta (alto riesgo) de síndrome de Down

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?

Este resultado significa que sus análisis de sangre mostraron más ADN del cromosoma 21 de lo esperado. Por lo general, esto se debe a que el bebé tiene síndrome de Down, pero se necesitan más pruebas para estar seguros.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es un trastorno genético que causa diferencias físicas y retrasos intelectuales debido a un cromosoma 21 adicional. Los cromosomas son los paquetes de información genética que se encuentran en cada célula del cuerpo. Aproximadamente la mitad de los bebés con síndrome de Down nacen con un defecto del corazón. Sin embargo, cada persona con síndrome de Down es diferente y no todas las personas con este trastorno tendrán problemas de salud graves.

¿Cuáles son los pasos a seguir?

Se le ofrecerán un ultrasonido y una prueba diagnóstica. El ultrasonido puede mostrar líquido adicional en la parte posterior del cuello del bebé, líquido adicional en el cerebro, un defecto del corazón u otros signos del síndrome de Down. Algunas de 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. Muchos bebés con síndrome de Down tienen un ultrasonido normal.

Se necesita realizar una prueba diagnóstica para saber con certeza si el bebé tiene síndrome de Down. 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 aproximadamente 14 días. También puede optar por esperar y examinar al bebé después del parto.

POSIBLES RAZONES DE ESTE RESULTADO

La razón más probable de este resultado es que el bebé tiene síndrome de Down.

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 síndrome de Down. 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 21. 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 síndrome de Down en una etapa muy temprana del embarazo.
- **Interferencia técnica**
Esto sucede cuando el ADN de la madre tiene diferencias inofensivas que causan una sobrestimación del cromosoma 21.
- **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**, pero también se puede realizar después. 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 las pruebas prenatales no invasivas

Probabilidad alta (alto riesgo) de síndrome de Down

¿Cuál es la probabilidad de que haya síndrome de Down en este embarazo?

Los resultados de su prueba incluyen una estimación de la probabilidad del síndrome de Down. 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 al síndrome de Down en el bebé. Por ejemplo, un PPV del 70 % significa que hay una probabilidad de 7 en 10 de que el bebé tenga síndrome de Down. Este ejemplo también significa que hay una probabilidad de 3 en 10 de que el bebé no tenga síndrome de Down. Los resultados de su prueba muestran el PPV de su embarazo, que podría ser diferente al del ejemplo.

¿Qué pasa si se encuentra síndrome de Down?

Se le ofrecerá apoyo e información. Un médico o un asesor genético hablará con usted sobre el síndrome de Down. 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, en especial si se observa un defecto del corazón en el ultrasonido. También hay recursos de apoyo para padres y bebés con síndrome de Down.

Más información sobre...

Síndrome de Down (trisomía 21)

El síndrome de Down es un trastorno genético causado por un cromosoma 21 adicional en algunas o todas las células de una persona. El síndrome de Down por lo general ocurre al azar y no es hereditario. No se debe a nada que los padres hayan hecho o dejado de hacer. Cualquiera puede tener un bebé con síndrome de Down, pero aumenta la probabilidad si usted es mayor al embarazarse. Aproximadamente 1 de cada 700 bebés nace con síndrome de Down.



Datos sobre el síndrome de Down:

- Todos los niños con síndrome de Down tienen retraso en el desarrollo y algún grado de discapacidad intelectual. Varía de una persona a otra, pero por lo general, se encuentra en el rango de leve a moderado.
- Algunos rasgos físicos comunes del síndrome de Down son: tono muscular bajo, crecimiento lento, estatura baja y apariencia facial atípica.
- Ciertas afecciones médicas ocurren con más frecuencia en personas con síndrome de Down, como enfermedades del corazón, enfermedades de la tiroides, pérdida de la audición y problemas de la vista. Muchas de estas afecciones se pueden tratar, por lo que las personas con síndrome de Down pueden llevar una vida saludable.
- Hay una mayor tasa de aborto espontáneo y pérdida del embarazo cuando un feto tiene este trastorno.
- La expectativa de vida de las personas que nacen con síndrome de Down es entre 50 y 60 años.
- Para obtener más información sobre el síndrome de Down, visite el sitio web del Instituto Nacional de la Salud (National Institute of Health, NIH):
 - Síndrome de Down: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10247/down-syndrome>

Recursos de apoyo: [Sociedad Nacional del Síndrome de Down](#)
[Down Syndrome Connection of the Bay Area](#)