

Resultado de la prueba prenatal no invasiva

Aneuploidía de cromosomas sexuales o sexo fetal no concluyente

Recientemente le hicieron un análisis de sangre para detectar alteraciones cromosómicas en el feto y se le informó lo siguiente:

La prueba prenatal no invasiva (Non-invasive prenatal testing, NIPT) no pudo proporcionar una respuesta clara sobre el sexo del feto o los cambios en los cromosomas sexuales (o ambos).

El objetivo principal de la NIPT es detectar los trastornos cromosómicos principales (síndrome de Down, trisomía 18 y trisomía 13). Los resultados de su prueba muestran que su embarazo es de bajo riesgo con respecto a estos tres trastornos.

La NIPT también incluye un estudio de los cromosomas sexuales, pero no siempre se logra obtener un resultado. Los bebés pueden nacer con un cambio en el número total de cromosomas sexuales, es decir, pueden tener solo un cromosoma X (X), un cromosoma X adicional (XXX o XXY) o un cromosoma Y adicional (XYY). La NIPT comprueba la presencia o la ausencia del cromosoma Y en el feto y calcula la cantidad presente. La prueba también determina cuántos cromosomas X hay. Por lo general, un cromosoma X o Y adicional no tiene mayor impacto en el desarrollo del bebé.

¿Sabía que...?

- Existen dos tipos de cromosomas sexuales diferentes: el cromosoma X y el cromosoma Y.
- La mayoría de los hombres tienen un cromosoma X y otro Y (XY). Los bebés con un cromosoma Y se desarrollan como hombres.
- La mayoría de las mujeres tienen dos cromosomas X (XX).
- La diferencia en el número de cromosomas X e Y se conoce como aneuploidía de cromosomas sexuales (sex chromosome aneuploidy, SCA).
- La mayor parte de la muestra de ácido desoxirribonucleico (ADN) en la NIPT proviene de la mujer a la que se le realiza la prueba. Solo una pequeña cantidad de ADN proviene del embarazo.

¿Por qué no se informó el sexo del feto? El cromosoma Y es mucho más pequeño que cualquier otro cromosoma estudiado. El tamaño más pequeño significa que hay menos ADN "Y" para examinar en el laboratorio. Esto hace más difícil que se pueda confirmar la presencia o ausencia del cromosoma Y en algunos casos. El laboratorio es muy cuidadoso al informar el sexo del feto y solo lo hace si el resultado es muy claro. Si la muestra brinda información insuficiente y no se puede proporcionar un resultado confiable, el laboratorio informa el resultado como "no concluyente".

¿Por qué no se informó la aneuploidía de cromosomas sexuales (SCA)? Tratar de determinar el número de cromosomas sexuales de un feto puede ser complicado. El cromosoma Y es pequeño y puede ser difícil de medir, aunque, algunas veces, el cromosoma X puede ser aún más difícil de medir. No solo el feto tiene uno o dos cromosomas X, la madre también tiene cromosomas X. Como si fuera poco, es posible que la madre o la placenta tengan algunas células con un número atípico de cromosomas X (más o menos que el número habitual). Esto es bastante común y por lo general, no tiene relación con una afección médica o un problema de salud. No obstante, esto puede dificultar que se determine cuántos cromosomas X tiene el feto. Cuando la muestra no brinda información clara para proporcionar un resultado confiable de SCA, el laboratorio informa que el resultado es "no concluyente". Es posible que todavía haya suficiente información para predecir el sexo del feto en algunos embarazos. Los embarazos gemelares no incluyen la prueba para detectar los trastornos de SCA.

¿Esto significa que el bebé tiene un problema?

Por lo general, no. Si bien existe una pequeña posibilidad de que el bebé tenga un trastorno cromosómico, la mayoría de las mujeres que obtuvieron este tipo de resultado tienen embarazos saludables.

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.



Resultado de la prueba prenatal no invasiva

Aneuploidía de cromosomas sexuales o sexo fetal no concluyente

Página 2

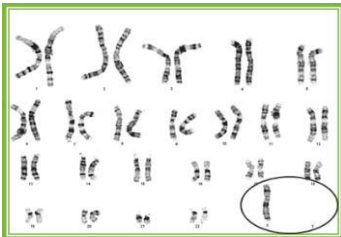
¿Puedo volver a realizar la prueba? Cuando no se puede determinar el número de cromosomas sexuales o el sexo del feto, no se ofrece la posibilidad de hacer otra prueba. En este caso, es poco probable que otra prueba proporcione resultados confiables sobre los cromosomas sexuales.

¿Si no se pudo informar el sexo del feto o los cromosomas sexuales, se deberían realizar otros tipos de pruebas? Puede considerar la posibilidad de realizar un procedimiento llamado muestra de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS) o amniocentesis para examinar los cromosomas fetales. También puede solicitar un estudio de cromosomas después de dar a luz. La decisión de realizar pruebas adicionales dependerá de los detalles de su embarazo y de las preguntas que desee responder. Es posible que quiera discutir esto con su asesor genético. A todas las embarazadas se les realiza una ecografía de rutina, por lo general, entre la semana 18 y 22 de embarazo. Con frecuencia, la ecografía permite predecir el sexo del feto y comprobar si existen defectos físicos congénitos. Sin embargo, la ecografía no puede identificar a la mayoría de los bebés con trastornos de SCA.

Más información acerca de los trastornos de SCA:

Aproximadamente 1 de cada 500 recién nacidos tiene aneuploidía de los cromosomas sexuales (SCA). Este trastorno sucede de manera aleatoria y no es hereditario. Los tres trastornos de SCA más comunes son:

Síndrome de Turner (45.X o monosomía X)



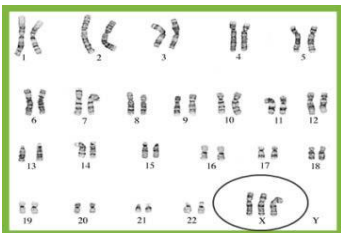
El síndrome de Turner es un trastorno genético que solo ocurre en mujeres. La causa es la falta de un cromosoma X en algunas o todas las células de la persona. Las características más comunes del síndrome de Turner son baja estatura, pubertad tardía e infertilidad. Las niñas con este trastorno tienen una inteligencia normal, pero es posible que se experimenten retrasos en el aprendizaje. El síndrome de Turner en un feto puede provocar un aborto prematuro. Los defectos congénitos, como defectos del corazón y malformación en los riñones, también ocurren con más frecuencia en bebés con síndrome de Turner.

Síndrome de Klinefelter (XXY)



El síndrome de Klinefelter es un trastorno genético que solo ocurre en hombres. Lo produce la presencia de un cromosoma X adicional. Los niños con esta afección suelen ser altos para su edad en comparación con los niños con la cantidad normal de cromosomas. Las habilidades motoras, como sentarse y caminar, pueden desarrollarse un poco más tarde de lo habitual. Las discapacidades de aprendizaje, como los retrasos en el habla, también son más comunes. La copia adicional del cromosoma X también genera niveles bajos de testosterona (la hormona sexual masculina). Esto puede provocar que se retrase la pubertad. Además, la mayoría de los hombres con este trastorno son estériles debido a la escasa producción de espermatozoides.

Trisomía X o síndrome triple X (XXX)



La trisomía X (o síndrome triple X) es un trastorno genético que solo ocurre en mujeres. Se produce por tener un cromosoma X adicional. Las niñas con este trastorno tienen más probabilidades de tener problemas de aprendizaje y comportamiento que las niñas con los cromosomas típicos. También tienden a ser altas para su edad. Este trastorno, por lo general, no afecta la pubertad ni la fertilidad. La mayoría de las personas con trisomía X nunca saben que tienen este trastorno, a menos que se realicen pruebas especiales.