

Resultado de la prueba prenatal no invasiva

Probabilidad alta (alto riesgo) de trastorno de los cromosomas sexuales

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:

PROBABILIDAD ALTA de TRASTORNO DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

¿Qué significa este resultado?

Este resultado significa que sus análisis de sangre mostraron una diferencia en la cantidad esperada del cromosoma X o Y. Esto puede deberse a que el bebé tiene un trastorno de los cromosomas sexuales (sex chromosome condition, SCA). Sin embargo, esta no es una prueba directa de los cromosomas del bebé. Se deben realizar más pruebas para asegurarse.

¿Qué son los SCA?

Los SCA son un grupo de trastornos genéticos provocados por las diferencias en el número de cromosomas X o Y. Estos trastornos ocurren al azar y no son hereditarios. Aproximadamente 1 de 500 recién nacidos tiene un SCA. Los cromosomas X y Y se llaman cromosomas sexuales porque ayudan a determinar el sexo del feto. Sin embargo, una diferencia en el número de cromosomas sexuales no cambia la predicción del sexo del bebé. Los órganos sexuales y el género asignado por lo general coinciden con el sexo esperado. Los cambios en los cromosomas sexuales pueden afectar el aprendizaje, la estatura y la fertilidad. Algunos bebés pueden necesitar cuidados adicionales durante el embarazo o después del parto. Existen tres SCA comunes: *síndrome de Turner*, *síndrome de Klinefelter* y *trisomía X*. Sus resultados muestran qué SCA se sospecha en su embarazo.

¿Cuáles son los pasos a seguir?

Se le ofrecerán pruebas diagnósticas prenatales. Se necesita realizar una prueba diagnóstica para saber con certeza si el bebé tiene un SCA. 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.

En algunos casos, se puede realizar un ultrasonido (sonograma). El ultrasonido puede detectar signos del síndrome de Turner en el bebé. Por lo general, los ultrasonidos son normales en los bebés con síndrome de Klinefelter o trisomía X.

Todas las pruebas de seguimiento son opcionales. Si lo desea, puede optar por esperar hasta después del parto para examinar los cromosomas del bebé o rechazar cualquier prueba adicional.

POSIBLES RAZONES DE ESTE RESULTADO

Es posible que el bebé tenga un trastorno de los cromosomas sexuales.

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 un trastorno de los cromosomas sexuales. 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**
Esto sucede cuando parte de la placenta tiene células con un número diferente de cromosomas X. 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 un SCA en una etapa muy temprana del embarazo.
- **Interferencia técnica**
Esto sucede cuando una persona embarazada tiene diferencias genéticas no dañinas o un SCA que interfiere con la estimación de los cromosomas sexuales.
- **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.

¿Qué pasa si se detecta un trastorno de los cromosomas sexuales?

Un médico o un asesor genético hablará con usted sobre el trastorno específico de los cromosomas sexuales. Cada trastorno tiene su conjunto de problemas médicos. Cuando se detecta un trastorno durante el embarazo, se analizan las opciones para continuar o interrumpir el embarazo como parte del asesoramiento. También hay muchos recursos de apoyo para padres e individuos con un trastorno de los cromosomas sexuales.

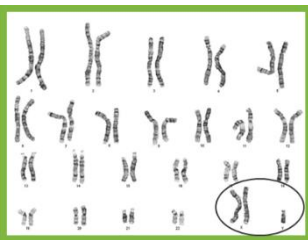
Más información sobre...

Síndrome de Turner (monosomía X)



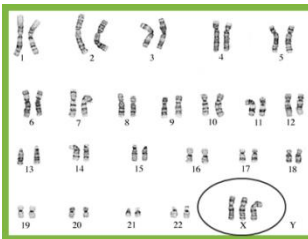
El síndrome de Turner es un trastorno genético que ocurre cuando solo hay un cromosoma X en algunas o todas las células de una persona. La predicción del sexo es femenino. Las características más comunes del síndrome de Turner son baja estatura, problemas en la pubertad e infertilidad. Las personas con este trastorno tienen una inteligencia normal, pero es posible que se experimenten retrasos en el aprendizaje. Muchos embarazos con síndrome de Turner sufren abortos espontáneos. Los defectos congénitos, como defectos cardíacos y malformaciones 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 ocurre cuando hay dos cromosomas X y un cromosoma Y. La predicción del sexo es masculino. Con frecuencia, los niños con este trastorno son más altos que el promedio. 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). La mayoría de los adultos con este trastorno son estériles debido a la escasa producción de esperma.

Trisomía X o síndrome triple X (XXX)



La trisomía X (o síndrome triple X) es un trastorno genético que solo ocurre cuando hay tres cromosomas X. La predicción del sexo es femenino. Los problemas de aprendizaje y de comportamiento son más comunes, pero varían de una persona a otra. Las personas con este trastorno suelen 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.