

Prueba Prenatal no invasiva

Solicitud de repetición

Como parte de su atención prenatal, se le hizo un examen de sangre para detectar enfermedades cromosómicas en el feto.

NO se obtuvieron RESULTADOS DE LA PRUEBA PRENATAL NO INVASIVA (NIPT)

¿Por qué no se obtuvo ningún resultado de la NIPT? Una pequeña cantidad de muestras de la (Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT) regresan “Sin resultado” (esto se conoce como “solicitud de repetición”). Con frecuencia, esto ocurre cuando la muestra de ácido desoxirribonucleico (ADN) fetal es insuficiente para poder examinarla o cuando la muestra no pasa las medidas de control de calidad del laboratorio. Es más probable que la NIPT “sin resultado” se dé en mujeres con más peso, en embarazadas de gemelos, en mujeres con embarazos vía fecundación in vitro (in vitro fertilization, IVF) o en algunos embarazos con enfermedades cromosómicas.

¿Esto significa que hay problemas en el embarazo? **Por lo general, no;** la mayoría de las mujeres con una NIPT “sin resultado” tienen embarazos saludables.

¿Qué puedo hacer después?

Cuando la NIPT no arroja ningún resultado, hay varias opciones de medidas que puede tomar:

- **Repetir la NIPT:** Es posible que se puedan obtener resultados la segunda vez que se realice la NIPT. Después de dos semanas, sabrá si la repetición de la prueba fue exitosa. Solo se puede repetir la prueba una vez. Se le ofrecerán varias opciones de pruebas en caso de que no se obtengan resultados después de la segunda NIPT. Si se necesitan más pruebas, podrían pasar varias semanas antes de que obtenga información acerca del bebé. Es menos probable obtener resultados de la segunda prueba si se trata de un embarazo de gemelos.
- **Elegir otra prueba de detección:** En lugar de la NIPT, puede hacerse la prueba de detección del estado. Esta es una prueba de detección general que se hace para detectar defectos congénitos. Incluye la prueba para detectar el síndrome de Down y la trisomía 18. Es posible que también se puedan detectar otras enfermedades cromosómicas. Es posible que se incluya una ecografía llamada translucencia nuchal (Nuchal Translucency, NT) si tiene menos de 14 semanas de embarazo. En los embarazos gemelares, es necesario hacer una ecografía para detectar la trisomía 18.
- **Elegir que le realicen una prueba diagnóstica:** A diferencia de las pruebas de detección, las pruebas diagnósticas le dan una respuesta final respecto a las enfermedades cromosómicas. Una prueba diagnóstica, como el muestreo de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS) o la amniocentesis, determina si el feto tiene o no una enfermedad cromosómica. Estas pruebas implican un pequeño riesgo (1 en 500) de sufrir un aborto espontáneo.
- **Negarse a todas las pruebas de seguimiento:** La prueba para detectar enfermedades cromosómicas es opcional y usted no tiene que realizarse pruebas adicionales.

¿Sabía que...?

- La prueba prenatal no invasiva NIPT analiza el ADN fetal que proviene de la placenta y no directamente del bebé.
- En el torrente sanguíneo de una mujer embarazada hay solo una pequeña cantidad de ADN fetal. La mayor parte de la muestra de ADN proviene de la mujer a la que se le realiza la prueba.
- La NIPT intenta identificar las diminutas piezas de ADN de la madre y del bebé.
- El ADN fetal es complejo; por eso, en ocasiones, es difícil obtener un resultado.

Alrededor del 65% obtienen resultados en el 2.º intento.