

Prueba de detección de ADN sin células (cfDNA) Sin resultados después de repetir la prueba

Como parte de su atención prenatal, se le realizó un análisis de sangre para detectar trastornos cromosómicos en el feto.

Sus resultados muestran:

SIN RESULTADOS después de REPETIR LA PRUEBA

¿Por qué la repetición de la prueba no dio ningún resultado?

Existen muchas razones por las que la prueba de cfDNA podría no proporcionar ningún resultado. Aproximadamente 1 de cada 3 (33%) muestras de cfDNA **repetidas** regresan sin ningún resultado. Esto significa que lo que impidió obtener un resultado la primera vez sigue interfiriendo en la prueba. Es poco probable que se trate de un error del laboratorio.

Algunas veces, se debe a que no hay suficiente ADN fetal en la muestra, pero existen otras razones por las que la prueba puede no funcionar.

Por lo general, no se sabe exactamente por qué la repetición de la prueba no fue exitosa.

¿Esto significa que existe un problema con el bebé?

Por lo regular, no. La mayoría de los embarazos que no obtienen un resultado de la cfDNA son sanos. Sin embargo, no obtener un resultado puede aumentar ligeramente la posibilidad de que el bebé presente una afección cromosómica.

¿Cuáles son los pasos a seguir?

Cuando no se obtenga ningún resultado de la cfDNA, se le ofrecerán otras formas de examinar al bebé para detectar afecciones cromosómicas. Puede elegir una o más de las siguientes opciones:

- **Realizarse una prueba de detección diferente:** puede realizarse la prueba de alfafetoproteína 4 (AFP4) (prueba de detección cuádruple). Esta es una prueba de detección general que se hace para detectar defectos congénitos. Detecta el síndrome de Down y la trisomía 18. También se pueden identificar otras afecciones cromosómicas. También detecta defectos del tubo neural (una abertura en la espina dorsal). En embarazos de gemelos, el ultrasonido se realiza para detectar trisomía 18 y otras afecciones.
- **Realizarse un ultrasonido:** el ultrasonido puede detectar diferencias físicas en el bebé y otras señales de afecciones cromosómicas. El ultrasonido se puede programar en cualquier etapa del embarazo, pero usualmente se realiza entre las 18 y 22 semanas. Existen limitaciones respecto a lo que un ultrasonido puede ver o predecir del bebé. Algunas cosas son más fáciles de ver durante el segundo trimestre.
- **Realizarse una prueba diagnóstica:** una prueba diagnóstica, como la muestra de vellosidades coriónicas (chorionic villus sampling, CVS) o la amniocentesis, es la única manera de saber con seguridad si el bebé tiene un trastorno cromosómico. Estas pruebas implican un muy bajo riesgo de sufrir un aborto espontáneo (cerca de 1 de cada 1,000).
- **Realizar una prueba al bebé después del parto:** puede solicitar que se realice una prueba cromosómica después del parto. Se realiza con una pequeña muestra de sangre del bebé.

Posibles razones de este resultado:

- **Pérdida del embrión (feto) en etapa temprana del embarazo**
La pérdida de un embrión puede ocurrir antes del primer ultrasonido y es posible que no se detecte. Cuando se pierde a un embrión en una etapa muy temprana del embarazo, el ADN del embrión perdido pueden interferir con la prueba.
- **Interferencia técnica**
El ADN de la persona embarazada puede tener diferencias inofensivas que interfieren con la prueba.
- **No se obtuvo suficiente cantidad de ADN del feto**
Puede ser que la muestra no tenga suficiente ADN fetal para arrojar un resultado confiable. Es más probable que esto ocurra cuando el peso corporal de la persona es alto, cuando la placenta es pequeña, si el embarazo es por fecundación in vitro (In vitro Fertilization, IVF) o si se trata de un embarazo de gemelos.
- **Afecciones cromosómicas**
Algunas afecciones cromosómicas interfieren con la prueba e impiden obtener un resultado.