

Información sobre las pruebas prenatales no invasivas

La prueba prenatal no invasiva (Non-invasive Prenatal Testing, NIPT) es un análisis de sangre que se realiza durante el embarazo. Esta prueba analiza pequeños fragmentos de ADN fetal para detectar ciertas afecciones cromosómicas en el bebé en desarrollo.

También se conoce como **prueba de ADN libre de células**.

El ADN es la información genética que heredamos de nuestros padres. El ADN está presente en la mayoría de las células del cuerpo y también se encuentra en la sangre. Cuando usted está embarazada, una pequeña cantidad de ADN en su sangre proviene de la placenta (ADN fetal). Los análisis de sangre especiales pueden detectar embarazos que parecen tener una diferencia en la cantidad habitual de ADN fetal. Esto le permite conocer la probabilidad de que su bebé tenga ciertos defectos congénitos.

¿Cómo se realiza la NIPT?

La NIPT se realiza con un simple análisis de sangre del brazo. Se puede realizar en cualquier momento después de las 10 semanas de embarazo y suele hacerse antes de las 21 semanas.

¿Qué detecta la NIPT?

La NIPT puede indicar si su embarazo tiene un riesgo bajo o alto de padecer afecciones cromosómicas comunes, como síndrome de Down (trisomía 21), trisomía 18 y trisomía 13. La NIPT ayuda a detectar casi todos los embarazos con síndrome de Down y trisomía 18. También detecta la mayoría de los embarazos con trisomía 13. La NIPT también detecta afecciones de los cromosomas sexuales, a menos que esté esperando gemelos. El sexo del feto puede predecirse en la mayoría de los embarazos.

¿Cuáles son los límites de la NIPT?

Ninguna prueba de detección es 100% precisa. La NIPT puede generar falsas alarmas en embarazos sanos (resultados falsos positivos). La NIPT también puede no detectar un embarazo que presente una de estas afecciones (resultados falsos negativos).

¿Quién puede hacerse una NIPT?

Puede realizarse la NIPT si está embarazada de un solo bebé o de gemelos. La NIPT no puede realizarse en embarazos de trillizos.

¿Cuánto tiempo tardan los resultados de la NIPT?

Los resultados de la NIPT suelen tardar entre 8 y 14 días. Cuando el resultado esté listo, lo recibirá mediante un mensaje de correo electrónico seguro o una llamada telefónica.

¿Qué pasa si el resultado de mi NIPT indica un riesgo bajo?

La mayoría de las personas que se hacen la NIPT obtienen un resultado de riesgo bajo. Un resultado de riesgo bajo le asegura que su bebé no tiene síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 o una afección de los cromosomas sexuales. En raras ocasiones, un bebé con alguna de estas afecciones tendrá un resultado de riesgo bajo y es posible que esta prueba no lo detecte.

Tener un resultado de riesgo bajo no garantiza que el bebé no tenga problemas de salud o defectos congénitos. Esta prueba **no** proporciona información sobre todos los problemas cromosómicos ni detecta otros tipos de defectos congénitos o afecciones genéticas.

¿Qué pasa si el resultado de mi NIPT indica un riesgo alto?

Se informa un resultado de riesgo alto cuando parece haber una diferencia en la cantidad esperada de ADN. Esto puede deberse a que el bebé en desarrollo tiene un trastorno cromosómico, pero hay otras razones para un resultado de riesgo alto. Si el resultado es de riesgo alto, le ofrecerán pruebas adicionales para confirmar si el bebé en desarrollo realmente tiene un trastorno cromosómico.

TÓMESE EL TIEMPO NECESARIO PARA TOMAR UNA DECISIÓN SOBRE LA NIPT

Usted decide si desea conocer las afecciones cromosómicas durante el embarazo.

Es posible que esta información le ayude a prepararse para tener un niño con necesidades especiales. Puede utilizar esta información para decidir si continuará o no con el embarazo.

Pero no todas las personas desean conocer las afecciones cromosómicas antes del nacimiento del bebé.

PUNTOS IMPORTANTES QUE DEBE TENER EN CUENTA:

La prueba prenatal no invasiva:

- ...no presenta ningún riesgo de aborto espontáneo.
- ...podría no identificar todos los embarazos con síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 o afecciones de los cromosomas sexuales.
- ...no detecta todas las afecciones de los cromosomas sexuales.
- ...no detecta otras afecciones genéticas u otros defectos congénitos.
- ...puede mostrar un riesgo alto en un embarazo sano (resultado falso positivo).
- ...requiere de pruebas adicionales para diagnosticar una afección cromosómica.
- ...no puede dar un resultado en muy pocos embarazos.

¿Qué pruebas de seguimiento me ofrecerán si mi resultado muestra un riesgo alto?

Si obtiene un resultado de riesgo alto le ofrecerán el muestreo de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS) o la amniocentesis.

- **El CVS** se realiza entre las 10 y 14 semanas de embarazo. Se extrae una pequeña muestra de la placenta pasando una aguja delgada a través de la parte baja del abdomen o usando un tubo de plástico flexible a través de la vagina.
- **La amniocentesis** generalmente se hace entre las 15 y 22 semanas de embarazo. Se extrae una pequeña cantidad del líquido que rodea al bebé introduciendo una aguja delgada a través del abdomen.

Tanto el CVS como la amniocentesis diagnostican con exactitud las afecciones cromosómicas mediante el examen de células fetales en el laboratorio. Estas pruebas implican un bajo riesgo de sufrir un aborto espontáneo (menos de 1 en 500).

¿Qué pasa si el resultado del sexo del feto o los cromosomas sexuales no es concluyente?

Algunos resultados no pueden dar información sobre las afecciones de los cromosomas sexuales o el sexo del feto (o ambos). Por lo general, esto se debe a la compleja biología de los cromosomas X y Y y no a un problema del bebé. Aunque repita la prueba, es probable que no obtenga un resultado. Se pueden considerar diferentes pruebas.

¿Qué pasa si la NIPT no determina NINGÚN resultado?

En muy pocos embarazos, la NIPT no puede determinar un resultado. Con frecuencia, esto se debe a que la muestra de ADN fetal es insuficiente para poder examinarla o cuando la muestra no pasa todas las medidas de control de calidad del laboratorio. Esto no suele indicar un problema con el bebé. Es más probable que la NIPT no determine ningún resultado en personas de mayor peso, embarazos de gemelos y embarazos que se lograron por fecundación in vitro. En raras ocasiones, algunos embarazos con una afección cromosómica no darán ningún resultado. Si no obtiene ningún resultado, tendrá que decidir si desea repetir la prueba o elegir otra.

Más información sobre...

El síndrome de Down es una afección cromosómica que incluye una discapacidad intelectual de leve a moderada y un aspecto característico. Los bebés con síndrome de Down también tienen más probabilidades de nacer con defectos físicos congénitos, como defectos cardíacos o problemas intestinales.

La trisomía 18 y la trisomía 13 son dos trastornos cromosómicos distintos que incluyen discapacidad intelectual grave y problemas de salud en muchas partes del cuerpo. Para cualquiera de estos trastornos, la supervivencia más allá del primer año de vida es poco común.

Las afecciones de los cromosomas sexuales son un grupo de afecciones que tienen una diferencia en el número habitual de cromosomas sexuales. Las más comunes son el síndrome de Turner, el síndrome de Klinefelter, el síndrome triple X y el síndrome XYY. Estas afecciones suelen ser más leves que el síndrome de Down, pero pueden incluir dificultades de aprendizaje, diferencias en el crecimiento e infertilidad en una etapa posterior de la vida. Los bebés con síndrome de Turner también tienen más probabilidades de tener defectos físicos congénitos, como defectos cardíacos o anomalías renales. La NIPT no puede detectar afecciones de los cromosomas sexuales en embarazos de gemelos.