



Pruebas prenatales para detectar defectos de nacimiento:

información para ayudarle a decidir

La mayoría de los bebés están sanos al nacer. Sin embargo, todas las mujeres tienen una pequeña posibilidad de tener un bebé con defectos de nacimiento. Las pruebas prenatales pueden ayudar a detectar algunos de ellos antes de que el bebé nazca. Estas pruebas son opcionales, por lo tanto, la decisión de hacerlas o no, y cuál elegir, depende de usted.

Hay dos tipos de pruebas para detectar defectos de nacimiento: **pruebas de detección y procedimientos de diagnóstico**.

Qué le indican las pruebas de detección

Las pruebas de detección evalúan su riesgo personal de que su hijo tenga defectos de nacimiento sin ningún riesgo para el embarazo. Las pruebas de detección no detectan todos los defectos de nacimiento, pero pueden ayudar a determinar su riesgo de que el bebé tenga ciertos problemas, por ejemplo:

- síndrome de Down: alteración cromosómica que provoca discapacidades intelectuales y puede incluir defectos físicos de nacimiento
- trisomía 18 o trisomía 13: dos tipos de alteraciones cromosómicas que causan graves problemas de desarrollo, defectos de nacimiento y una alta tasa de mortalidad infantil
- defectos de apertura del tubo neural: apertura en la columna o el cráneo de del bebé
- defectos en la pared abdominal: aberturas en el abdomen (o vientre) del bebé
- síndrome de Smith-Lemli-Opitz: trastorno del desarrollo muy poco frecuente que afecta muchas partes del cuerpo

Los resultados de las pruebas de diagnóstico de la mayoría de los bebés con uno de estos defectos de nacimiento requerirá que se haga más seguimiento; sin embargo, las

pruebas de diagnóstico no identifican a todos los bebés con estos problemas.

Prueba de detección del estado

El Programa de detección prenatal de California (*California Prenatal Screening Program*) es la prueba de detección prenatal estándar y se ofrece a todas las embarazadas en el estado. Esta prueba detecta: síndrome de Down, trisomía 18, defectos del tubo neural, defectos de la pared abdominal y síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Puede elegir entre dos pruebas, según lo avanzado que esté su embarazo.

Prueba integrada de detección (del suero o secuencial)

Si todavía no cumplió las 14 semanas de embarazo, la prueba de detección del estado incluye dos pasos:

- **Prueba de detección del primer trimestre:**
análisis de sangre entre 10 y 13 semanas y 6 días de embarazo.
Opcional: ultrasonido de translucencia nucal (TN) entre las semanas 11 y 14
- **Prueba de detección del segundo trimestre:**
análisis de sangre entre las 15 a 20 semanas de embarazo.

El análisis de sangre puede hacerse en cualquier laboratorio de Kaiser Permanente, pero los ultrasonidos solo se llevan a cabo en ciertos centros de Kaiser Permanente. El ultrasonido TN no es necesario para obtener un resultado de la prueba de detección del estado, pero puede darle un primer resultado de riesgo. El ultrasonido TN también le ofrece la detección temprana de algunos defectos de nacimiento.

Prueba de detección cuádruple (“Quad”): de 15 a 20 semanas de embarazo

Si ya ha cumplido las 14 semanas de embarazo, la prueba de detección cuádruple le ofrece un resultado

solamente del análisis de sangre del segundo trimestre.

Posibles resultados de la prueba de detección del estado

Resultado negativo (“Screen negative”): las probabilidades de que el bebé tenga alguno de los defectos de nacimiento para los que se hizo la detección es baja y no se ofrecen más pruebas.

Resultado positivo (“Screen positive”): las probabilidades de que presente defectos de nacimiento son lo suficientemente altas para considerar realizar más pruebas, aunque la mayoría de las mujeres con resultados positivos tiene bebés sanos. Un asesor en genética le explicará las opciones de las pruebas de seguimientos, que pueden incluir ultrasonido, análisis prenatal no invasivo (NIPT, por sus siglas en inglés) y procedimientos de diagnóstico.

Análisis prenatal no invasivo (NIPT)

El NIPT es una prueba de detección disponible para las mujeres a partir de los 35 años, las mujeres con un resultado positivo en la prueba de detección del estado y mujeres con un alto riesgo de tener ciertas alteraciones cromosómicas. El NIPT no se ofrece actualmente a las mujeres con bajo riesgo. El NIPT es un análisis de sangre que se realiza después de las 10 semanas de embarazo y mide fragmentos del ADN fetal presente en la sangre de la madre. Esta prueba de detección detecta ciertas alteraciones cromosómicas: síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 y alteraciones en los cromosomas del sexo. No ofrece información acerca de otros defectos de nacimiento.

Resultados del NIPT

Los resultados finales están disponibles aproximadamente una o dos semanas después del análisis de sangre, pero no todos



Pruebas prenatales para detectar defectos de nacimiento:

información para ayudarle a decidir

obtienen resultados. Aproximadamente del 3 al 5% de los análisis NIPT regresa SIN resultado.

Posibles resultados del NIPT:

Bajo riesgo ("Low risk"): es muy poco probable que el bebé tenga alguna de las alteraciones cromosómicas evaluadas en la prueba de detección. es necesario realizar más pruebas para detectar defectos del tubo neural y de la pared abdominal.

Alto riesgo ("High risk"): es probable que el bebé tenga una alteración cromosómica. Es necesario realizar pruebas de diagnóstico para verificar si existe una alteración cromosómica.

Qué le indican los procedimientos de diagnóstico

Los procedimientos de diagnóstico ofrecen un diagnóstico preciso de las alteraciones cromosómicas durante el embarazo. Las pruebas se realizan directamente en células fetales, que se examinan con un microscopio. Los procedimientos no evalúan todos los defectos de nacimiento ni todas las causas de discapacidad intelectual, pero identifican el síndrome de Down, la trisomía 18, la trisomía 13 y otras alteraciones cromosómicas. Cada prueba tiene un muy pequeño riesgo de aborto espontáneo (menos de 1 probabilidad en 500).

¿Qué procedimientos de diagnóstico están disponibles?

Muestreo de vellosidades coriónicas (CVS): de 10 a 13 semanas

Para llevar a cabo el muestreo de vellosidades coriónicas (CVS, por sus siglas en inglés) se pasa una aguja delgada a través del abdomen inferior (vientre) o se inserta un tubo flexible a través de la vagina y el cuello del útero. El médico toma una

pequeña muestra de la placenta (el órgano que nutre al bebé en gestación). El CVS no puede hacerse en todos los embarazos y aproximadamente el 2 o el 3% de las muestras requiere un seguimiento para obtener un resultado final.

Amniocentesis: de 15 a 20 semanas

Para realizar la amniocentesis se pasa una aguja delgada a través del abdomen de la madre para obtener una muestra del líquido que está alrededor del bebé. La amniocentesis también evalúa otros defectos de nacimiento, como la espina bífida.

Nota especial:

En el segundo trimestre se hace un ultrasonido como rutina para evaluar la anatomía del bebé. Este procedimiento puede diagnosticar algunos defectos físicos de nacimiento, incluidos los defectos del tubo neural y los defectos de la pared abdominal. A veces el ultrasonido muestra hallazgos que indican una posible alteración cromosómica en el bebé. Sin embargo, es necesario realizar un CVS o una amniocentesis para diagnosticar con precisión una alteración cromosómica antes del nacimiento.

Resultados de las pruebas de diagnóstico

Si el CVS o la amniocentesis revela que el bebé en desarrollo tiene una alteración cromosómica, se le ofrece asesoramiento genético y consulta con uno o más especialistas.

¿Cuánto cuesta cada prueba?

El seguro de Kaiser Permanente no siempre cubre por completo el costo de las pruebas prenatales. El costo real varía según su plan de cobertura. Puede consultar con la oficina de beneficios para saber qué cubre su póliza.

¿Qué decisión debo tomar?

La decisión de hacerse o no una prueba prenatal para detectar defectos de nacimiento es muy personal. Considere sus respuestas a las siguientes preguntas:

- ¿Deseo saber si el bebé tiene algún defecto de nacimiento durante el embarazo?
- ¿Qué haría con los resultados?
- ¿Quiero más información sobre mi embarazo antes de decidir hacerme un procedimiento de diagnóstico?
- ¿Quiero saber "con seguridad" si tiene alteraciones cromosómicas?
- ¿Estoy dispuesta a aceptar un pequeño riesgo de aborto espontáneo para obtener mayor información sobre el embarazo?

Para obtener más información acerca de cualquiera de estas pruebas consulte a su proveedor de atención médica de obstetricia.

Recursos adicionales

- Sitio web de genética de Kaiser Permanente: www.genetics.kaiser.org (en inglés)
- Servicio a los miembros: 1-800-464-4000 (para preguntas sobre cobertura)
- Sitio web de pruebas de detección prenatales de California: <http://www.cdph.ca.gov/programs/PNS>

Esta información no tiene como objetivo diagnosticar ni reemplazar los consejos o tratamientos médicos que recibe de su médico u otro profesional de la salud. Consulte a su médico si tiene problemas de salud persistentes o si tiene otras preguntas.

© 2007, The Permanente Medical Group, Inc. Todos los derechos reservados. Departamento Regional de Educación para la Salud.

0110610-136 (Revision 11/15) Prenatal Testing For Birth Defects: Helping You Decide