

Las pruebas de detección ayudan a identificar los embarazos con más probabilidades de tener ciertos defectos congénitos. Los tipos de defectos congénitos que pueden detectarse mediante una prueba de detección se dividen en dos grupos:

- **Anomalías cromosómicas** – Estas son anomalías que pueden causar discapacidad intelectual y defectos físicos congénitos. Las anomalías cromosómicas pueden suceder en cualquier embarazo, pero son más probables conforme aumenta la edad de la mujer. La anomalía cromosómica más común es el síndrome de Down. La trisomía 18 es mucho menos común y más grave que el síndrome de Down.
- **Los defectos físicos congénitos:** los defectos físicos congénitos pueden ocurrir en cualquier embarazo, independientemente de la edad de la madre. Los defectos de la columna vertebral (defectos del tubo neural) y las anomalías de la pared abdominal son dos anomalías congénitas que pueden ser identificadas mediante una prueba de detección. Muchos defectos físicos congénitos también pueden ser detectados por ultrasonido.

Hay dos tipos de pruebas para detectar defectos congénitos: La **"Prueba de detección estatal"** y la **"NIPT"** (prueba prenatal no invasiva). Estas pruebas de detección son similares, pero tienen algunas ligeras diferencias. Si quiere hacerse una prueba de detección de su embarazo, puede decidir cuál de estas pruebas le parece la más adecuada.

Cada prueba consiste en una o dos extracciones de sangre: una en el primer trimestre y otra en el segundo trimestre. Cualquier prueba puede indicar si su embarazo tiene una alta ("positiva") o baja ("negativa") probabilidad de que el bebé tenga anomalías cromosómicas comunes o ciertos defectos congénitos. Un resultado positivo resultará en un seguimiento ofrecido por el departamento de Genética. La mayoría de los embarazos con síndrome de Down y con trisomía 18 se pueden descubrir en una prueba de detección; sin embargo, en algunas ocasiones cualquiera de estas pruebas podría no detectar estas anomalías.

- **La prueba de detección estatal** identifica entre el 91 y el 94% de los casos de síndrome de Down y de trisomía 18
- **La NIPT** identifica entre el 98 y el 99% de los casos de síndrome de Down y de trisomía 18.

## Pruebas de detección prenatales Opciones para mujeres mayores de 35 años.

Algunas veces una prueba de detección muestra un alto riesgo aún cuando el bebé está saludable. La prueba de detección estatal indica un "alto riesgo" alrededor del 15% de las veces en las mujeres de 35 años o más, pero la mayoría de estos embarazos resultan ser saludables. La NIPT rara vez muestra un alto riesgo en embarazos saludables, pero en un 3% de las veces la NIPT no mostrará ningún resultado. Con frecuencia, al repetir la prueba se obtiene un resultado.

### Prueba de detección estatal

Si elige la prueba de detección estatal, también puede decidir que le hagan el ultrasonido TN (translucencia nuchal). El ultrasonido TN se realiza en el primer trimestre del embarazo y ayuda a determinar el riesgo de síndrome de Down y de trisomía 18. Es una cita por separado de sus visitas prenatales de rutina y permite que las mujeres que se hacen la prueba de detección estatal obtengan un resultado inicial (preliminar). Este ultrasonido también ofrece detección temprana de algunos defectos físicos congénitos, aunque muchos defectos físicos congénitos no se pueden identificar hasta más avanzado el embarazo. El ultrasonido TN es una parte opcional de la prueba de detección estatal.

### NIPT

Si elige la NIPT, hablará con un asesor genético antes de la prueba. El ultrasonido TN no se necesita para esta prueba. Tanto la prueba de detección estatal y la NIPT proporcionan una estimación del riesgo para el síndrome de Down y la trisomía 18. La NIPT también incluirá una estimación específica del riesgo de anomalías cromosómicas adicionales: la trisomía 13 (rara) y los trastornos de los cromosomas sexuales. Puede optar por hacerse un segundo examen de sangre para detectar ciertos defectos físicos congénitos.

Algunos miembros del plan de salud de Kaiser Permanente pueden ser responsables de una parte del costo de los exámenes de detección. Si tiene preguntas acerca de su costo, llame al número de teléfono impreso al frente de su tarjeta de identificación de miembro.

# Pruebas de detección prenatal

## Opciones para mujeres mayores de 35 años.

A continuación encontrará una tabla de comparación que muestra las principales características de cada prueba de detección.

Prueba de detección estatal	NIPT (más la prueba de detección cuádruple)
<ul style="list-style-type: none"> <li>El primer análisis de sangre es entre las semanas 10 y 14; el segundo análisis de sangre se realiza entre las semanas 15 y 20 (prueba de detección cuádruple); ultrasonido TN (opcional)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>El análisis de sangre NIPT se realiza en la semana 10 o más tarde; el segundo análisis de sangre, entre las semanas 15 y 20 (detección cuádruple)</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>El resultado más temprano posible es entre las semanas 11 y 14 (cuando se realiza el ultrasonido TN)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lo más pronto que se pueden obtener los resultados es entre las semanas 11 y 13 (después del primer análisis de sangre)</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Se utiliza para detectar anomalías cromosómicas frecuentes y ciertos defectos físicos congénitos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se utiliza para detectar anomalías cromosómicas frecuentes y ciertos defectos físicos congénitos.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Algunos defectos físicos congénitos pueden ser detectados en el momento del ultrasonido TN. El ultrasonido también se realiza en el segundo trimestre para descubrir si existen defectos físicos congénitos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>El ultrasonido en el segundo trimestre puede detectar muchos defectos físicos congénitos</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Detecta entre el 91 y el 94% de los embarazos con síndrome de Down y de trisomía 18</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Detecta entre el 98 y el 99% de los embarazos con síndrome de Down y de trisomía 18</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Tiene más probabilidades de reportar un resultado positivo (aproximadamente una probabilidad del 15% para las mujeres de 35 años o mayores)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Tiene más probabilidades de que NO reporte resultados (una probabilidad del 3%, independientemente de la edad)</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Los análisis de sangre no tienen costo. Dependiendo de su cobertura, el ultrasonido TN puede tener un costo.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dependiendo de su cobertura, podría haber un costo por la visita NIPT y el análisis de sangre.</li> </ul>

**Hable con su proveedor de obstetricia si tiene preguntas acerca de sus opciones de pruebas prenatales.**