

La detección de ADN sin células (cell-free DNA, cfDNA) es un análisis de sangre que se realiza durante el embarazo. Esta prueba revisa al bebé en desarrollo para detectar ciertas afecciones cromosómicas.

El ADN es la información genética que heredamos de nuestros padres. Se encuentra en la mayoría de las células del cuerpo y también en la sangre. Cuando usted está embarazada, una pequeña cantidad de ADN de su sangre proviene de la placenta. Esto se llama ADN fetal. La detección de ADN sin células analiza las diferencias en la cantidad de ADN fetal. Esto puede informarle sobre la posibilidad de defectos congénitos causados por un número anormal de cromosomas.

## ¿Cómo se hace la prueba de cfDNA?

La prueba de cfDNA se hace 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 puede decirme la prueba de cfDNA?

La cfDNA puede decir si su embarazo tiene un riesgo bajo o alto para ciertas afecciones cromosómicas, incluidas: síndrome de Down (trisomía 21), trisomía 18 y trisomía 13. La cfDNA ayuda a encontrar casi todos los embarazos con estas 3 afecciones. La prueba también puede predecir el sexo del bebé.

## ¿Cuáles son los límites de la cfDNA?

**La cfDNA solo busca 3 afecciones cromosómicas.** Esta prueba no detecta todas las afecciones cromosómicas y no detecta ningún otro defecto congénito o condición genética.

**Ninguna prueba de detección es 100 % precisa.** Esta prueba puede generar falsas alarmas en embarazos sanos (resultados falsos positivos). También puede no detectar un embarazo que presente una de las 3 afecciones (resultados falsos negativos).

## ¿Quién puede hacerse la prueba de cfDNA?

La cfDNA se puede hacer si está embarazada de un bebé o de gemelos. La cfDNA no se puede hacer con trillizos. En un pequeño número de embarazos no puede hacerse la cfDNA. Si este es su caso, su médico le informará sobre otras opciones de pruebas de detección.

## ¿Cómo obtengo los resultados de la cfDNA?

Los resultados de la cfDNA tardan aproximadamente dos semanas. Recibirá un mensaje de correo electrónico seguro o una llamada telefónica cuando el resultado esté listo. También puede encontrar el resultado de su prueba en [kp.org/espanol](http://kp.org/espanol) (si tiene una cuenta).

## ¿Qué pasa si mi resultado de cfDNA es negativo (riesgo bajo)?

La mayoría de las personas que se someten a la prueba de cfDNA obtienen un resultado negativo. Un resultado negativo en la prueba es tranquilizador. Significa que existe un riesgo muy bajo de síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13. Es raro que un bebé con una de estas 3 afecciones tenga un resultado negativo y que esta prueba no lo detecte. Este resultado no garantiza que el bebé no tenga problemas de salud o defectos congénitos.

## ¿Qué pasa si mi resultado de cfDNA es positivo (alto riesgo)?

Un resultado positivo significa que la prueba encontró una diferencia en la cantidad de ADN fetal. Esto puede deberse a que el bebé tiene una afección cromosómica, pero existen otras razones para un resultado positivo. Si tiene un resultado positivo, se le ofrece una prueba que puede mostrar si el bebé realmente tiene una afección cromosómica.

### ¿SABÍA QUE...?

Los cromosomas son los paquetes de ADN que se encuentran en la mayoría de las células del cuerpo. Por lo general, hay 46 cromosomas en cada célula.

Las afecciones cromosómicas pueden ser causadas por tener un cromosoma adicional o faltante en cada célula (por ejemplo, 47 cromosomas). Estas afecciones ocurren por casualidad y no suelen ser hereditarias.

## PUNTOS IMPORTANTES QUE DEBE TENER EN CUENTA:

### La detección de ADN sin células:

- ...no presenta ningún riesgo de aborto espontáneo.
- ...no detecta todas las afecciones cromosómicas.
- ...no encuentra todos los embarazos con síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13.
- ...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 me ofrecerán si la cfDNA muestra un riesgo alto?

Si tiene un resultado positivo en la prueba, se le ofrecerá el muestreo de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS) o la amniocentesis. Tanto el CVS como la amniocentesis diagnostican con exactitud las afecciones cromosómicas mediante el estudio de células fetales en el laboratorio. Estas pruebas implican un bajo riesgo de sufrir un aborto espontáneo (cerca de 1 de 1000).

Usted puede decidir si desea realizarse una de estas pruebas.

- **En el muestreo de vellosidades coriónicas (CVS)** se toma una pequeña muestra de la placenta entre las 10 y las 14 semanas de embarazo. Se hace pasando una aguja a través de la parte inferior del abdomen o un tubo flexible a través de la vagina, sin tocar al bebé.
- **En la amniocentesis** se toma una pequeña muestra del líquido que rodea al bebé entre las semanas 15 y 22 del embarazo. Se hace pasando una aguja delgada a través del vientre, sin tocar al bebé.

## ¿Qué sucede si obtengo "Sin resultado" para el sexo fetal?

La prueba de cfDNA puede predecir el sexo del bebé si se solicita. Sin embargo, un pequeño número de personas obtendrán "sin resultado" para el sexo fetal en el informe de laboratorio. Esto no es una señal de un problema con el bebé. Es solo una limitación de la prueba. Un ultrasonido de rutina tomado alrededor de las 20 semanas de embarazo generalmente puede predecir el sexo del bebé.

## ¿Qué pasa si la cfDNA no da NINGÚN resultado?

Una pequeña cantidad de embarazos no obtienen ningún resultado de la prueba de detección de cfDNA. Esto podría suceder si la muestra no pasa todos los pasos de control de calidad en el laboratorio. Esto no suele indicar un problema con el bebé. Si no hay ningún resultado, puede volver a hacerse la prueba o elegir una prueba diferente.

**ES SU DECISIÓN. Usted puede decidir si desea conocer las afecciones cromosómicas durante el embarazo.**

**Esta prueba puede ayudarle a prepararse para un niño con necesidades especiales. Puede utilizar esta información para decidir si continuará o no con el embarazo. Pero no todo el mundo quiere saber acerca de las condiciones cromosómicas.**

## 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.