

Programa de detección prenatal de California

Resultado de la detección prenatal y síndrome de Down

Lo que debe saber cuando su resultado de análisis de sangre sale positivo. El resultado positivo sugiere que hay **una mayor probabilidad** de que el feto tenga una condición genética llamada síndrome de Down, o trisomía 21



Síndrome de Down

www.cdph.ca.gov/pns



Resultado de la detección prenatal y síndrome de Down

El resultado de su análisis sugiere que su feto puede tener una mayor probabilidad de presentar una enfermedad genética llamada síndrome de Down o trisomía 21.

¿Por qué le han dado este folleto para que lo lea?

Como parte de su cuidado prenatal, usted ha dado su permiso para que le hagan una detección prenatal. Su sangre se envió a un laboratorio para detectar ciertas condiciones genéticas y defectos congénitos en su feto. El resultado del análisis sugiere que su feto **puede tener una mayor probabilidad** de presentar una enfermedad genética nombrada síndrome de Down o trisomía 21.

¿Este resultado del análisis significa que el feto realmente tiene síndrome de Down?

No. La detección prenatal detecta los fetos de mayor riesgo. En el caso del síndrome de Down es bastante preciso, pero no al 100%. Las pruebas adicionales pueden ayudar dar más información.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es una enfermedad genética que provoca discapacidades intelectuales y algunos problemas de salud graves.

Las condiciones genéticas que el programa de detección prenatal detecta son problemas de salud que se encuentran en un feto o en un recién nacido y que están causados por un cromosoma adicional. Los cromosomas ayudan al desarrollo del feto y se encuentran en todas las células del cuerpo. Si faltan o sobran cromosomas, pueden producirse defectos congénitos.

El síndrome de Down es causado por una tercera copia del cromosoma 21. Normalmente solo hay dos copias.

¿Qué puede hacer ahora?

Hay varias pruebas que pueden decir con más certeza si el feto tiene síndrome de Down. Es su decisión voluntaria si desea participar en una de estas pruebas.

¿Qué servicios adicionales están disponibles?

Su proveedor de cuidado prenatal le ofrecerá servicios adicionales, incluyendo consejería genética, y acceso a pruebas más sofisticadas y diagnósticos avanzados que ayudan determinar con más certeza si el feto tiene síndrome de Down.

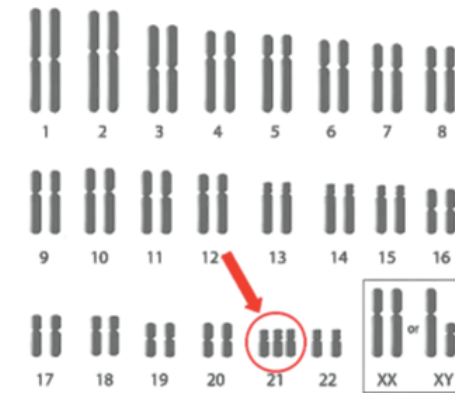
Los servicios adicionales se ofrecen en lugares especializados. Estos lugares son centros de diagnóstico prenatales aprobados por el estado.

Los servicios adicionales están disponibles sin costo adicional. Es su decisión voluntaria utilizar los servicios adicionales.

Los servicios adicionales incluyen:

- Consejería genética
- Examen de ultrasonido
- Muestra de vellosidades coriónicas o amniocentesis

Trisomía 21



El síndrome de Down es causado por tres copias del cromosoma 21 en las células

¿Qué es la consejería genética?

La consejería genética es el primer servicio que se ofrece en un centro de diagnóstico prenatal aprobado por el estado. Un consejero/a genético le explicará el resultado de su análisis y lo que significa. También revisará el historial de salud de su familia. El consejero/a genético le dará información sobre los demás servicios adicionales que tiene a su disposición.

El consejero/a genético le explicará que tiene varias opciones que incluyen el ultrasonido y la muestra de vellosidades coriónicas o la amniocentesis. Asegúrese de preguntar al consejero/a genético cualquier duda que tenga.

Es su decisión voluntaria utilizar algún servicio adicional después de recibir consejería genética.

Ultrasonido

Los médicos especializados pueden hacer un ultrasonido de alta resolución, en general a partir de las **12 semanas de embarazo**. Este ofrece una imagen muy detallada del feto.

El ultrasonido comprueba la edad del feto. Puede identificar algunos defectos de nacimiento. Sin embargo, no permite saber con certeza si el feto tiene síndrome de Down.

Puede hacerse este ultrasonido aunque decida no hacerse una muestra de vellosidades coriónicas o una amniocentesis.

Muestra de vellosidades coriónicas

La muestra de vellosidades coriónicas es una prueba que permite saber si el feto tiene síndrome de Down. La CVS puede realizarse entre **las 10 y las 13 semanas de embarazo**.

Para esta prueba, un médico con experiencia extrae una pequeña cantidad de tejido mediante una aguja o tubo muy fino. El feto no se toca. El tejido contiene los mismos cromosomas que el feto. Los cromosomas se cuentan y se examinan.

Esta se considera una prueba segura cuando la realiza un médico experto en un centro de diagnóstico prenatal aprobado por el estado. El riesgo de aborto espontáneo debido a la CVS es pequeño: menos de 1 de cada 450. El resultado de la CVS suele estar listo en dos semanas.

Amniocentesis

La amniocentesis es una prueba que permite saber si el feto tiene síndrome de Down. Esta prueba puede realizarse a partir de las **15 semanas de embarazo**.

Para esta prueba, un médico con experiencia extrae una pequeña cantidad del líquido que rodea al feto con una aguja fina. El feto no se toca. Este líquido contiene células del feto. Los cromosomas de estas células se cuentan y se examinan.

La amniocentesis se considera una prueba segura cuando la realiza un médico experto en un centro de diagnóstico prenatal aprobado por el estado. El riesgo de aborto espontáneo debido a la amniocentesis es pequeño: menos de 1 de cada 900. El resultado de la amniocentesis suele estar listo en dos semanas.

¿Qué pasa si una prueba confirma que el feto tiene síndrome de Down?

Un médico o consejero/a genético le informará sobre el síndrome de Down y sobre cómo puede afectar a la salud del feto y a su familia.

Los bebés con esta condición genética tienen discapacidades intelectuales que pueden ser leves, moderadas o graves, ya que el síndrome de Down puede afectar a las personas de maneras diferentes. Los defectos cardíacos son frecuentes. Estos defectos cardíacos suelen poder tratarse con cirugía y medicamentos. El síndrome de Down suele causar otros problemas de salud graves. El tratamiento médico puede ayudar algunos de estos problemas.

Existen programas especiales en todo California para ayudar a los niños y adultos con síndrome de Down a prosperar. Enseñan la importancia de apoyar y valorar a todas las personas de capacidades diferentes.

Su proveedor de cuidado de la salud puede hablar con usted sobre sus opciones para el embarazo. Cuando revise sus opciones, recuerde que la decisión de qué hacer depende completamente de usted.

Medi-Cal y los seguros privados deben cubrir todos los gastos del programa, salvo algunas excepciones. Se le puede referir a servicios de cuidado médico y de apoyo adicionales, pero estos costos no están cubiertos por el programa de PNS.

El programa de detección prenatal de California es un programa estatal que ofrecen los proveedores de cuidado prenatal a todas las personas embarazadas de California. La detección prenatal utiliza las muestras de sangre de las personas embarazadas para detectar ciertos defectos congénitos en el feto. A las personas cuyo feto tiene una mayor probabilidad de presentar uno de esos defectos congénitos se les ofrece consejería genética y otros servicios adicionales a través de los centros de diagnóstico prenatal contratados por el estado.



Programa de detección prenatal de California
www.cdph.ca.gov/PNS

Departamento de Salud Pública de California
Programa de detección de enfermedades genéticas
Programa de detección prenatal
850 Marina Bay Parkway, F175 Richmond, CA 94804
866-718-7915 (llamada gratuita)
pns@cdph.ca.gov
www.cdph.ca.gov/pns