

Lo que saber cuando el resultado de su sangre AFP extendida

Positivo: idicando un mayor resgo de SLOS y de otros defectos de nacimiento

Screen Positive: Indicating an increased risk for SLOS/Other Birth Defects

**El Programa De La Prueba Extendida De AFP De California
The California Expanded AFP Screening Program**

EL PROGRAMA DE CALIFORNIA DE LA PRUEBA EXTENDIDA DE AFP

Departamento De Servicios De Salud De California

Sucursal De Enfermedades Geneceics

California Department of Health Services, Genetic Disease Branch

850 Marina Bay Parkway, F175, Richmond, CA 94804-6403

(866) 718-7915



Jan 2007

Como parte de su atención prenatal, le hicieron la prueba de sangre AFP extendida. Esta prueba ayuda a detectar algunos defectos de nacimiento, como el síndrome de Down, los defectos del tubo neural y de la pared abdominal, la trisomía 18, el SLOS (el síndrome de Smith-Lemli-Opitz) y otras anomalías.

La prueba de sangre midió tres sustancias en su sangre: AFP (alfa-fetoproteína), HCG (gonadotropina coriónica humana) y UE (estriol sin conjugación). Todas esas sustancias se encuentran normalmente en la sangre de las mujeres embarazadas.

El resultado de su prueba fue “positivo” por haberse encontrado una cantidad muy baja de UE en su sangre. Eso indica que hay un mayor riesgo, o sea una mayor probabilidad, de que haya una complicación del embarazo, un defecto de nacimiento o de que el feto tenga el SLOS.

¿Qué puede haber causado su resultado “positivo”?

Muchas veces, el motivo de este resultado **NO** es un defecto de nacimiento ni una complicación del embarazo. A veces hay un nivel bajo de UE sin un motivo conocido.

Para ayudar a determinar *por qué su resultado fue “positivo”*, se le están ofreciendo servicios diagnósticos de seguimiento en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado. No hay ningún cargo adicional por los servicios aprobados.

¿Qué pueden mostrar las pruebas diagnósticas?

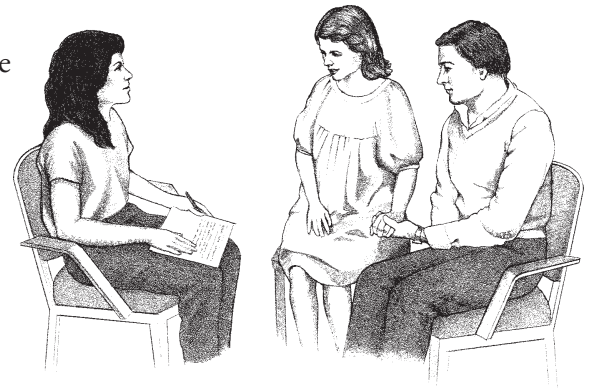
Una prueba de ultrasonido puede mostrar algunas complicaciones del embarazo o ciertos defectos de nacimiento. Una amniocentesis puede diagnosticar anomalías cromosómicas y problemas de colesterol en el feto, como el SLOS.

Muchas mujeres con resultados “positivos” tienen pruebas de seguimiento normales y bebés sanos.

¿Qué servicios de seguimiento se ofrecen en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado?

Los servicios de seguimiento que se ofrecen incluyen:

- consejería genética
- prueba de ultrasonido
- amniocentesis



La consejería le da información para ayudarla a tomar decisiones.

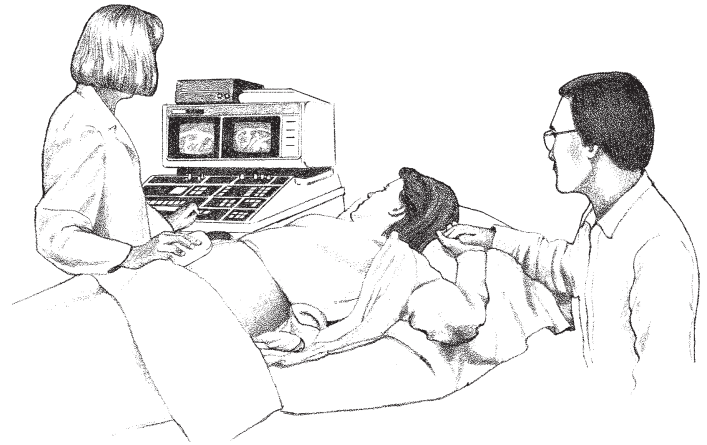
Consejería genética:

Los servicios diagnósticos prenatales empiezan con la consejería genética. Un asesor genético o un médico platicarán con usted sobre el resultado de la prueba de sangre y lo que puede significar. También se repasará su historia clínica. La consejería le dará información para ayudarla a tomar decisiones sobre tener pruebas de seguimiento. Hable con el consejero o el médico sobre las preguntas o inquietudes que tenga.

Prueba de ultrasonido:

Esta prueba también se llama sonograma. Se usan ondas de sonido para hacer una imagen del feto. Esa imagen se ve en una pantalla especial similar a la de un televisor. La prueba de ultrasonido no le hace daño al bebé. La prueba de ultrasonido puede mostrar cómo está progresando el embarazo.

Muestra la edad del feto y cuántos fetos hay. También puede mostrar si hay una anomalía visible en el feto o en el útero.

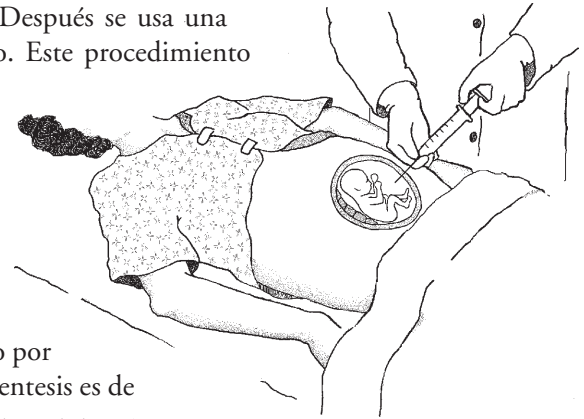


La amniocentesis se ofrece....

- o si la prueba de ultrasonido no explica el resultado “positivo” de la prueba de sangre**
- o si la prueba de ultrasonido encuentra un problema que necesita aclaración.**

Amniocentesis:

En esta prueba se saca una pequeña cantidad del líquido amniótico que rodea al feto. Primero una imagen obtenida por ultrasonido encuentra el feto y el líquido. Después se usa una aguja muy fina para sacar una pequeña cantidad de líquido del útero. Este procedimiento a veces causa una molestia de corta duración. El líquido amniótico contiene células del feto. Los cromosomas en esas células se cuentan y examinan. También se hace una prueba especial del metabolismo del colesterol en el feto, para detectar el SLOS.



Los resultados de la amniocentesis por lo general están listos en dos semanas.

Se considera que la amniocentesis es una intervención segura si la hacen expertos médicos en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado. El riesgo de tener un aborto espontáneo después de la amniocentesis es de menos del 1%. Los problemas como hemorragias o infecciones ocurren muy rara vez.

Las mujeres pueden aceptar la consejería y la prueba de ultrasonido e igual rechazar la amniocentesis.

**A veces no se requieren todas las pruebas de seguimiento.
Los consejeros genéticos le explicarán qué pruebas serán útiles.**

Muchos resultados de la amniocentesis son normales. A veces, sin embargo, se diagnostican anomalías cromosómicas o defectos de nacimiento como el SLOS.

El Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS)

Los bebés con SLOS no pueden hacer suficiente colesterol para ayudar a que sus cerebros y cuerpos se desarrollen normalmente. Los bebés nacidos con este defeco de nacimiento pueden tener un retraso mental pronunciado y numerosos problemas de salud. El SLOS sólo ocurre en aproximadamente 1 de cada 100,000 nacimientos en los Estados Unidos.

Si el feto tiene el SLOS u otros defectos de nacimiento, ¿los detectarán otras pruebas de seguimiento?

La amniocentesis detecta casi el 100% de los SLOS y de las anomalías cromosómicas.

¿Qué pasa si las pruebas de seguimiento muestran un problema con el embarazo o un defecto de nacimiento?

Si se encuentran defectos de nacimiento o complicaciones del embarazo, un médico o un consejero genético le darán información a la mujer o a la pareja sobre los problemas y la manera en que podrá estar afectado el feto. Se platica sobre los tratamientos y las opciones disponibles para continuar el embarazo o darle fin.

El Programa de la Prueba Extendida de AFP no pagará el costo de otros servicios médicos aparte de las pruebas de seguimiento. Puede obtener una remisión a servicios especiales de apoyo.

Por favor, Recuerde:

Muchas mujeres que tuvieron una prueba “positiva” tendrán bebés normales y sanos. Sin embargo, en los embarazos con defectos de nacimiento serios o con complicaciones, la detección temprana permite que los padres exploren sus opciones y tomen decisiones tempranas.

El objetivo de la División de Enfermedades Genéticas es proporcionar pruebas prenatales de alta calidad y bajo costo a todas las mujeres embarazadas de California. Si tiene preguntas, comentarios o sugerencias sobre los servicios que recibió mediante el Programa de California de la Prueba Extendida de AFP, comuníquese con nosotros.

Escriba a:

California Department of Health Services

Genetic Disease Branch

850 Marina Bay Parkway, F175

Richmond, CA 94804-6403



Enero de 2007