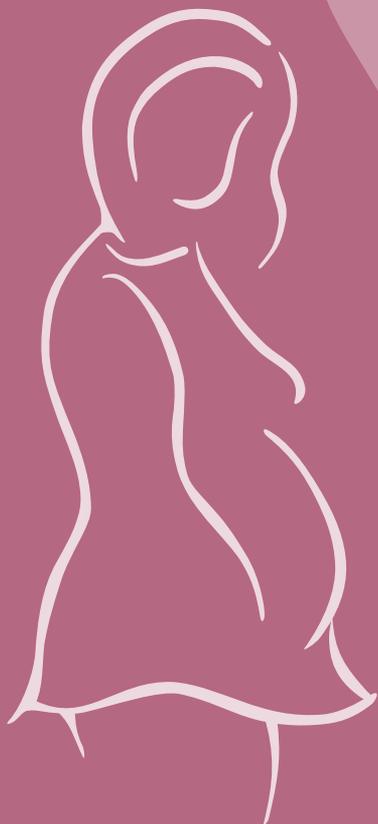


## Programa de Detección Prenatal de California

### Los resultados de la prueba inicial del primer trimestre



**El resultado de su prueba inicial de sangre es:**

**“Resultado positivo del síndrome de Down”**

Esto quiere decir que hay un riesgo mayor de que el feto pueda tener un defecto de nacimiento llamado síndrome de Down



**C**omo parte de su cuidado prenatal le hicieron una prueba inicial del primer trimestre entre las semanas 10 y 14 de su embarazo. Esto incluyó:

- una prueba de sangre y
- un ultrasonido de translucidez de la nuca fetal.

El resultado de la prueba inicial del primer trimestre le indica el *riesgo*, o la probabilidad, de que haya un cierto defecto de nacimiento. Por ejemplo, un riesgo puede ser 1 en 40 o 1 en 5,000.

El resultado de su prueba inicial del primer trimestre fue “resultado positivo del síndrome de Down”. El riesgo de que el feto tenga el síndrome de Down es \_\_\_\_\_.

También le dieron el riesgo de trisomía 18. Ese riesgo es \_\_\_\_\_.

### **¿Qué es el síndrome de Down?**

Este defecto de nacimiento causa discapacidades intelectuales y algunos problemas de salud serios. El síndrome de Down es causado por un cromosoma No. 21 adicional. Los cromosomas son paquetes de información genética que se encuentran en todas las células del cuerpo. Los defectos de nacimiento pueden ocurrir cuando hay muy pocos o demasiados cromosomas.

## **¿Significa el resultado “positivo” que el feto realmente tiene el síndrome de Down?**

*No...* la mayoría de las mujeres con este resultado tienen bebés normales y sanos.

## **¿Qué es lo próximo que debe hacer?**

Escoja una de las siguientes opciones:

1. Otra prueba de sangre entre las 15 y 20 semanas para obtener un riesgo actualizado *(vea la página 3)* **o**
2. Pruebas adicionales para saber con seguridad si el feto tiene el síndrome de Down *(vea la página 4)*.

Estas dos opciones están disponibles sin cargo adicional.

**También puede pedir que la recomienden a consejería genética gratuita en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado. La consejera genética le explicará los resultados de su prueba y le ayudará a decidir cuál es la mejor opción para usted.**

## Opción 1: Otra prueba de sangre entre las 15 y 20 semanas

Esta opción es para las mujeres que deciden no hacerse una prueba adicional inmediatamente. Los resultados de esta nueva prueba de sangre se combinan con los resultados de la prueba inicial de sangre del primer trimestre que le hicieron antes. Combinar los resultados da un nuevo riesgo actualizado de varios defectos de nacimiento, incluyendo el síndrome de Down.

Aproximadamente la mitad de las veces los resultados nuevos volverán a ser “positivos”. En este caso le volverán a ofrecer pruebas adicionales.

Aproximadamente la mitad de las veces el nuevo resultado será “negativo” (lo que significa bajo riesgo).

Tenga en cuenta que aunque su resultado cambie a “negativo”, sigue habiendo una pequeña probabilidad (su nuevo riesgo) de que el feto tenga el síndrome de Down. Sin embargo, el nuevo resultado “negativo” quiere decir que el Programa no le ofrecerá pruebas diagnósticas. Esto quiere decir que el Programa no identificará algunos pocos casos de síndrome de Down después de una segunda prueba de sangre.



## Opción 2: Pruebas adicionales... para saber con seguridad

Los servicios adicionales que se ofrecen son:

- Consejería genética
- Toma de muestras de vellosidades coriónicas (CVS)
- Ultrasonido
- Prueba prenatal no invasiva (NIPT)
- Amniocentesis

### La consejería genética es el primer servicio

Una consejera genética le hablará acerca de los resultados de la prueba inicial y lo que quieren decir. También repasará el historial de su familia. La consejera le dará información sobre las pruebas adicionales que tiene a su disposición. **Usted puede rechazar cualquier servicio o prueba en cualquier momento.** Asegúrese de hacerle todas las preguntas que tenga a la consejera genética.

La consejera le explicará que después de un resultado “positivo” puede elegir entre varias opciones. Esas opciones, la CVS, el ultrasonido, la NIPT y la amniocentesis, se tratan en las próximas páginas.



## Toma de muestras de vellosidades coriónicas (CVS)

Esta prueba diagnóstica sólo se puede hacer en las etapas iniciales del embarazo, **entre las 10 y 14 semanas**. En esta prueba se sacan unas pocas células de la placenta (en el útero) con una aguja o un tubo muy finos. El feto no se toca. Las células contienen los mismos cromosomas que el feto. Los cromosomas se cuentan y examinan.

La CVS puede indicar si el feto tiene el síndrome de Down. La CVS también detecta el 99% de otros defectos cromosómicos de nacimiento. Se considera que es una prueba segura si la hacen expertos médicos en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado. El riesgo de tener un aborto espontáneo a causa de la CVS es pequeño, menos de 1 en 100 casos.

Los resultados de la CVS están listos en aproximadamente dos semanas. La mayoría de los resultados de la CVS son normales.

## Prueba de ultrasonido en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado

Esta prueba también se conoce como sonograma. Esta prueba de ultrasonido de alto nivel se hace entre las **15 y 24 semanas**. Es una imagen muy detallada del feto tomada por médicos especializados en hacer estos tipos de ultrasonido.

El ultrasonido puede ayudar a determinar la edad del feto. Puede identificar algunos defectos o anomalías de nacimiento. Sin embargo, **no** es una prueba diagnóstica del síndrome de Down.

Le pueden hacer esta prueba de ultrasonido de alto nivel aunque no acepte que le hagan la NIPT, la CVS o una amniocentesis.



## **NIPT (Prueba prenatal no invasiva)**

Se trata de una prueba del ADN del feto que se encuentra en la sangre de la madre. La NIPT se considera una prueba de detección muy precisa para ciertas anomalías cromosómicas como el síndrome de Down, la trisomía 18, la trisomía 13 y algunas anomalías de los cromosomas sexuales. LA NIPT se ofrece en el primer trimestre (entre las semanas 11 y 14) y en el segundo trimestre (entre las semanas 15 y 24) de embarazo.

Los resultados de la NIPT están listos en aproximadamente dos semanas.

## **Amniocentesis a las 15 a 24 semanas**

En esta prueba diagnóstica se saca una pequeña cantidad del líquido que está alrededor del feto. Se usa una aguja fina para sacar una pequeña cantidad del líquido. El feto no se toca. Este líquido contiene células del feto. Los cromosomas en estas células se cuentan y examinan.

La amniocentesis puede indicar si el feto tiene el síndrome de Down. También puede detectar el 99% de otros defectos cromosómicos de nacimiento. Se considera que la amniocentesis es una prueba segura si la hacen expertos médicos en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado. El riesgo de tener un aborto espontáneo a causa de la amniocentesis es pequeño, menos de 1 en 100 casos.

Los resultados de la amniocentesis están listos en aproximadamente dos semanas. La mayoría de los resultados son normales.

## ¿Qué pasa si se detecta que el feto tiene el síndrome de Down?

Un médico o una consejera genética le daría información sobre el síndrome de Down. Los bebés con este defecto de nacimiento tienen discapacidades intelectuales moderadas; unos pocos de ellos tienen discapacidades intelectuales leves o graves. Los defectos del corazón son comunes. Estos defectos del corazón por lo general se pueden tratar con cirugía y medicamentos. A menudo existen otros problemas de salud serios con el síndrome de Down. El tratamiento médico puede ayudar a aliviar algunos de estos problemas.

Hay programas especiales disponibles en todo California para ayudar a niños y adultos con el síndrome de Down a alcanzar su pleno potencial.

Durante la sesión de consejería hablarán con usted sobre las opciones de continuar o terminar el embarazo. La decisión es totalmente suya.

El Programa de Detección Prenatal de California no paga ningún otro servicio médico después de que se hagan las pruebas adicionales y la consejería. Tenemos disponibles recomendaciones a cuidados médicos y servicios de apoyo.

### **Recuerde:**

La mayoría de las mujeres con resultados “positivos” tienen bebés normales y sanos.



# The California Prenatal Screening Program

California Department of Public Health  
Genetic Disease Screening Program  
850 Marina Bay Parkway, F175  
Richmond, CA 94804  
866-718-7915 (sin cargo)

Para obtener más información visite nuestro sitio web:  
[www.cdph.ca.gov/pns](http://www.cdph.ca.gov/pns)

