

¿Cuáles son las pruebas?



Ultrasonido (sonograma)

El ultrasonido hace una imagen del feto usando ondas de sonido. Si hay un defecto de nacimiento visible, un ultrasonido detallado a menudo lo puede detectar. Los ultrasonidos detallados están disponibles en los Centros de Diagnóstico Prenatal aprobados por el estado. La imagen del ultrasonido también muestra la edad del feto y si hay gemelos.

Amniocentesis y CVS

La amniocentesis y la CVS son dos maneras diferentes de examinar células del feto. Los cromosomas (el material genético) en estas células se examinan para ver si el feto tiene ciertos defectos de nacimiento.

Por lo general, la **amniocentesis** se hace entre las **15 y 24** semanas de embarazo. Implica sacar una pequeña cantidad del líquido que rodea al feto. Este líquido contiene células y cromosomas del feto.

La **CVS** (toma de muestras de vellosidades coriónicas) es similar a la amniocentesis pero se hace antes, entre las **10 y 14** semanas de embarazo. Se quita un trocito muy pequeño de la placenta para poder examinar los cromosomas. Por lo general se sienten molestias menores con estas dos pruebas.

¿Es seguro el diagnóstico prenatal?

Se considera que la amniocentesis y la CVS son procedimientos seguros si los hacen expertos médicos en Centros de Diagnóstico Prenatal aprobados por el estado. El feto no se toca. Hay un pequeño riesgo de aborto espontáneo después de una amniocentesis o una CVS. Los problemas como hemorragias o infecciones son poco comunes. No hay ningún daño conocido del ultrasonido. Una consejera genética contestará las preguntas que usted tenga.

Si mi médico recomienda el diagnóstico prenatal, ¿a dónde voy para hacerme las pruebas?

Lo mejor es ir a un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado. Allí, especialistas y consejeros con experiencia tienen la información médica y el equipo más avanzados. Su médico le puede recomendar un centro en su zona o puede llamar *sin cargo* al 866-718-7915.

¿Hay alguna prueba de sangre para detectar defectos de nacimiento?

Sí. El Programa de Detección Prenatal examina la sangre de las mujeres embarazadas. Las pruebas iniciales empiezan a las 10 semanas de embarazo. Puede ser una prueba de sangre o dos. Estas pruebas le indican su *riesgo* (o probabilidad) de que el bebé tenga ciertos defectos de nacimiento. Un resultado “positivo” quiere decir que hay un riesgo más alto de que el feto tenga ciertos defectos de nacimiento. Después, se ofrecen pruebas diagnósticas gratuitas para ver si el bebé *realmente tiene* un defecto de nacimiento.

Estas pruebas de sangre son para detectar la espina bífida (espina abierta), la anencefalia (falta de cerebro), los defectos de la pared abdominal, el síndrome de Down, la trisomía 18 y otros problemas cromosómicos determinados. Es posible que su médico también recomiende un ultrasonido especial inicial llamado translucidez de la nuca fetal. Hay más información en el sitio Web: www.cdph.ca.gov/programs/pns.

Recuerde...

La mayoría de las mujeres tienen bebés normales y sanos. Sin embargo, si contestó “sí” a alguna de las preguntas al principio de este folleto asegúrese de hablar con su médico o consejera genética.

Es usted la que decide si se hará o no pruebas prenatales.

California Department of Public Health
Genetic Disease Screening Program
850 Marina Bay Parkway, F175
Richmond, CA 94804
866-718-7915 *sin cargo*
www.cdph.ca.gov/programs/pns
Junio de 2009

Diagnóstico prenatal de defectos de nacimiento



¿Debe considerarlo?

Diagnóstico prenatal quiere decir hacer pruebas para ver si su bebé por nacer (feto) tiene ciertos defectos de nacimiento. Si contesta “sí” a alguna de las siguientes preguntas hable con su médico o enfermera temprano en su embarazo para ver si los servicios de diagnóstico prenatal son recomendados para usted.

<input type="checkbox"/>	¿Ha tenido usted o el padre del bebé un hijo con el síndrome de Down o algún otro problema cromosómico?
<input type="checkbox"/>	¿Hay alguien en su familia o en la familia de su pareja que tiene retraso mental?
<input type="checkbox"/>	¿Ha tenido usted o el padre del bebé o algún otro miembro cercano de sus familias,
<input checked="" type="checkbox"/>	algún problema de salud que se sabe que “ocurre en la familia”?
<input checked="" type="checkbox"/>	un defecto de nacimiento como espina bífida, un defecto del corazón, labio leporino o fisura palatina?
<input checked="" type="checkbox"/>	una enfermedad genética, como anemia de células falciformes, talasemia, Tay-Sachs, fibrosis quística, distrofia muscular, hemofilia o PKU (fenilcetonuria)?
<input checked="" type="checkbox"/>	un bebé que murió en el primer año de vida?
<input type="checkbox"/>	¿Es usted o el padre del bebé portador de un rasgo hereditario, como células falciformes, fibrosis quística, Tay-Sachs o talasemia?*
<input type="checkbox"/>	¿Usted,
<input checked="" type="checkbox"/>	tuvo dos o más abortos espontáneos o bebés nacidos muertos?
<input checked="" type="checkbox"/>	fue diagnosticada con diabetes dependiente de insulina o con ataques (epilepsia)?
<input type="checkbox"/>	¿Bebe alcohol a menudo o consume drogas ilegales de la calle?
<input type="checkbox"/>	¿Es usted pariente directo del padre del bebé? (Por ejemplo, ¿son primos?)
<input type="checkbox"/>	¿Tuvo un resultado “positivo” en alguna prueba de sangre prenatal inicial en este embarazo?
* Algunas enfermedades son más comunes en ciertos grupos étnicos. Si usted o el padre del bebé tiene antepasados africanos, mediterráneos, asiáticos, judíos, cajún o francocanadienses hable con su médico sobre pruebas de portadores de enfermedades hereditarias.	

¿Contestó “sí” a alguna de estas preguntas?

Si es así, puede correr un riesgo más alto de lo común de tener un bebé con un defecto de nacimiento. La mayoría de las mujeres tienen bebés normales y sanos. Pero es importante que usted hable con su médico o enfermera acerca de los servicios de diagnóstico prenatal y si son recomendados para usted.

¿Qué son los servicios de diagnóstico prenatal?

El diagnóstico prenatal empieza con la consejería genética. A menudo el paso siguiente es hacer un ultrasonido. Después de ello, se puede ofrecer la amniocentesis o la toma de muestras de vellosidades coriónicas (CVS). El mejor lugar para obtener estos servicios es un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado.

Estas pruebas son voluntarias. Usted puede aceptar o rechazar cualquiera de estos servicios.



La consejería genética

Una consejera genética se reúne con usted para hablar sobre su embarazo y el historial médico de su familia. La consejera le ayuda a entender sus riesgos (probabilidades) de que el bebé tenga defectos de nacimiento. También hablará con usted sobre los tipos de pruebas que puede elegir. La consejería genética le ayuda a decidir si se hará o no las pruebas.

continúa