***Suplemento** de los folletos para las pacientes del Programa de la Prueba Extendida de AFP de California*

Pruebas de Detección de NTD/SLOS Únicamente: Pruebas de Detección del Segundo Trimestre de los Defectos del Tubo Neural Abierto y del Síndrome de Smith-Lemli-Opitz

---

El Programa de la Prueba Extendida de AFP de California ofrece una prueba que se hace en el segundo trimestre del embarazo para detectar la presencia de defectos del tubo neural abierto (NTD) y el Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS). **Esta Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente es sólo para las mujeres embarazadas que ya tuvieron la CVS, el Diagnóstico Genético Anterior a la Implantación para anomalías cromosómicas o las Pruebas de Detección del Primer Trimestre Y que no desean que les hagan más pruebas de detección de anomalías cromosómicas.**

La **Toma de Muestras de Vellosidades Coriónicas (CVS)** es una prueba que se hace entre las 10 y 12 semanas de embarazo en células de la placenta. Es una prueba diagnóstica de detección de anomalías cromosómicas en el feto, como el síndrome de Down y la trisomía 18.

El **Diagnóstico Genético Anterior a la Implantación (PGD)** es una prueba que se hace a los embriones antes de la implantación durante una fertilización in Vitro. Cuando se hace un PGD para detectar anomalías cromosómicas se puede diagnosticar el síndrome de Down y la trisomía 18.

La **Prueba de Detección del Primer Trimestre** es una prueba combinada de sangre y ultrasonido que por lo general se hace entre las 9 y 13 semanas de embarazo. Es una prueba de detección temprana del síndrome de Down y de la trisomía 18.

Debido a que ninguna de estas pruebas se usa para ayudar a detectar los NTD, los Defectos de la Pared Abdominal ni el SLOS, hay una prueba **de sangre que se hace en el segundo trimestre para detectar sólo estos defectos de nacimiento.** Una mujer que haya tenido la CVS, el PGD para anomalías cromosómicas o la Prueba de Detección del Primer Trimestre puede optar por que se le haga **la Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente,** que **no incluye** los resultados del síndrome de Down ni de la trisomía 18. Las mujeres que hayan tenido alguna de estas pruebas deben hablar con su médico clínico o con un asesor genético sobre sus opciones de Pruebas de Detección de NTD/SLOS Únicamente.

¿Cuáles defectos de nacimiento se pueden detectar con la Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente?

Los **Defectos del Tubo Neural Abierto (NTD)**, incluyendo la espina bífida y la anencefalia, son defectos de nacimiento causados por el cierre incompleto del tubo neural (médula espinal) durante el desarrollo. La espina bífida conduce a parálisis durante toda la vida, pero se puede aliviar con tratamientos especiales. La anencefalia es causada por la falta de desarrollo del cerebro y es mortal.

Los **Defectos de la Pared Abdominal (AWD)** son aberturas anormales en la parte externa del abdomen del bebé. Una cirugía después del nacimiento a menudo corrige el defecto. Los Defectos de la Pared Abdominal se podrían identificar cuando se hace la prueba de los NTD.

El **SLOS (síndrome de Smith-Lemli-Opitz)** es un problema de producción de colesterol por el feto. Causa retraso mental y puede causar problemas del corazón, del oído y otros.

Continúa en la página 2

Información para las pacientes

***Suplemento** de los folletos para las pacientes del Programa de la Prueba Extendida de AFP de California*

Pruebas de Detección de NTD/SLOS Únicamente: Pruebas de Detección del Segundo Trimestre de los Defectos del Tubo Neural Abierto y del Síndrome de Smith-Lemli-Opitz

---

La prueba de sangre para la Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente

La prueba de sangre para la detección de NTD/SLOS se hace entre las 15 y las 20 semanas de embarazo. Mide los niveles de la alfa-fetoproteína (AFP), así como de las hormonas gonadotropina coriónica humana (hCG) y estriol no conjugado (uE3) que se producen cuando una mujer está embarazada. Los resultados de la prueba muestran cuáles son las probabilidades de que el feto de una mujer embarazada tenga un Defecto del Tubo Neural Abierto o SLOS. Los resultados de la prueba de detección de NTD/SLOS **no incluyen** los resultados de anomalías cromosómicas, como el síndrome de Down y la trisomía 18.

Si el resultado es *"negativo"*, no se considera necesario que se hagan pruebas adicionales mediante el Programa. Si el resultado es *"positivo"* el Programa pagará la consejería genética así como las pruebas adicionales en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado. Un resultado *"positivo"* no quiere decir que hay un defecto de nacimiento: quiere decir que se deben hacer pruebas adicionales porque el riesgo de que haya un defecto de nacimiento es más alto que lo habitual. La mayoría de las mujeres con resultados *"positivos"* tienen pruebas adicionales normales y bebés sanos.

No todos los defectos de nacimiento se detectan. El Programa de la Prueba Extendida de AFP detecta cerca del 80% de las espinas bífidas, el 97% de las anencefalias, el 85% de los defectos de la pared abdominal y el 60% de los SLOS.

La prueba de sangre cuesta $162 y está cubierta por la mayoría de las compañías de seguros después de que la paciente haya pagado los copagos o las cantidades deducibles aplicables, si los hay.

Si decide hacerse la Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente firme los formularios de consentimiento en las próximas páginas.

CALIFORNIA DEPARTMENT OF PUBLIC HEALTH
Genetic Disease Branch, 850 Marina Bay Parkway Richmond, CA 94804.
866-718-7915 toll free www.dhs.ca.gov/gdb

Mayo de 2007

Para la paciente que ya tuvo la Prueba de Detección del Primer Trimestre, la CVS o el Diagnóstico Genético Anterior a la Implantación

Copia del clínico / Clinician's Copy

(archivar en la historia clínica de la paciente)

Nombre completo de la paciente _____ (en letra de molde)
No. de identificación _____

Consentimiento / Rechazo de la Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente
El Programa de la Prueba Extendida de AFP de California

1. Recibí la Información Básica sobre el Programa de la Prueba Extendida de AFP o el Folleto de Opciones. Leí o me informaron que:
   a. El propósito de la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente" es ayudar a detectar defectos del tubo neural abierto y de la pared abdominal, así como el síndrome de Smith-Lemli-Opitz en el feto. Sin embargo, el Programa no puede detectar todos estos defectos.
   b. Podrá haber otros defectos de nacimiento que afecten al feto que esta prueba de sangre no pueda detectar.
   c. Entiendo que la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente" no incluye los resultados de detección del síndrome de Down ni de la trisomía 18.
   d. Si el resultado de la prueba de sangre es **"positivo"**, tendré que decidir si deseo que me hagan pruebas adicionales. Las pruebas adicionales autorizadas (en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado) están cubiertas por el Programa sin cargos adicionales.
   e. Si el resultado de la prueba de sangre es **"negativo"**, el Programa no pagará ninguna prueba adicional.
   f. Si se halla que el feto tiene un defecto de nacimiento, la decisión de continuar con el embarazo o de darle fin será totalmente mía.
   g. La participación en el Programa de la Prueba Extendida de AFP de California es voluntaria. Me puedo negar a hacerme las pruebas en cualquier momento.
2. Me informaron que es necesario obtener una muestra de sangre para la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente" entre las 15 y 20 semanas de embarazo.
3. Entiendo que el costo de la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente" es de $162.
4. Contestaron todas mis preguntas a mi plena satisfacción.

Sí	**En lugar de la Prueba Extendida de AFP completa, solicito que me saquen sangre para la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente", que no incluye los resultados del síndrome de Down ni de la trisomía 18.** Firmado _____ Fecha _____ Me tienen que sacar sangre entre _____ y _____ Mes / Día / Año Mes / Día / Año
No	**Rechazo la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente".** Firmado _____ Fecha _____

Entiendo que mi muestra de sangre y la información obtenida durante el proceso de la prueba pasan a ser propiedad del Departamento de Salud Pública de California. Se podrían usar para la evaluación del programa o para investigación realizada por el Departamento o por investigadores científicos aprobados por el Departamento, a menos que yo prohiba específicamente ese uso por escrito a la División de Enfermedades Genéticas. Toda la información es confidencial.

Para la paciente que ya tuvo la Prueba de Detección del Primer Trimestre, la CVS o el Diagnóstico Genético Anterior a la Implantación

Copia de la paciente / Patient's Copy

Nombre completo de la paciente _____ (en letra de molde)
No. de identificación _____

Consentimiento / Rechazo de la <u>Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente</u>
El Programa de la Prueba Extendida de AFP de California

1. Recibí la Información Básica sobre el Programa de la Prueba Extendida de AFP o el Folleto de Opciones. Leí o me informaron que:
   a. El propósito de la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente" es ayudar a detectar defectos del tubo neural abierto y de la pared abdominal, así como el síndrome de Smith-Lemli-Opitz en el feto. Sin embargo, el Programa no puede detectar todos estos defectos.
   b. Podrá haber otros defectos de nacimiento que afecten al feto que esta prueba de sangre no pueda detectar.
   c. Entiendo que la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente" <u>no incluye</u> los resultados de detección del síndrome de Down ni de la trisomía 18.
   d. Si el resultado de la prueba de sangre es **"positivo"**, tendré que decidir si deseo que me hagan pruebas adicionales. Las pruebas adicionales autorizadas (en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado) están cubiertas por el Programa sin cargos adicionales.
   e. Si el resultado de la prueba de sangre es **"negativo"**, el Programa no pagará ninguna prueba adicional.
   f. Si se halla que el feto tiene un defecto de nacimiento, la decisión de continuar con el embarazo o de darle fin será totalmente mía.
   g. La participación en el Programa de la Prueba Extendida de AFP de California es voluntaria. Me puedo negar a hacerme las pruebas en cualquier momento.
2. Me informaron que es necesario obtener una muestra de sangre para la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente" entre las 15 y 20 semanas de embarazo.
3. Entiendo que el costo de la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente" es de $162.
4. Contestaron todas mis preguntas a mi plena satisfacción.

Sí	**En lugar de la Prueba Extendida de AFP completa, solicito que me saquen sangre para la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente", que no incluye los resultados del síndrome de Down ni de la trisomía 18.** Firmado _____ Fecha _____ Me tienen que sacar sangre entre _____ y _____ Mes / Día / Año Mes / Día / Año
No	**Rechazo la "Prueba de Detección de NTD/SLOS Únicamente".** Firmado _____ Fecha _____

Entiendo que mi muestra de sangre y la información obtenida durante el proceso de la prueba pasan a ser propiedad del Departamento de Salud Pública de California. Se podrían usar para la evaluación del programa o para investigación realizada por el Departamento o por investigadores científicos aprobados por el Departamento, a menos que yo prohiba específicamente ese uso por escrito a la División de Enfermedades Genéticas. Toda la información es confidencial.