

Programa de Detección Prenatal de California

Detección de más afecciones genéticas

A partir del 1 de abril de 2024, el Programa de Detección Prenatal (PNS) de California agregó las variaciones de los cromosomas X e Y a la lista de afecciones evaluadas por el programa.

El [Programa de Detección Prenatal de California \(PNS\)](#) es un programa voluntario que le ofrece su proveedor de atención prenatal. El análisis prenatal comprueba si existen condiciones genéticas y defectos de nacimiento en su feto (bebé en desarrollo).

El Programa PNS continuará con las pruebas de detección del Síndrome de Down (trisomía 21), la trisomía 18, la trisomía 13 y los defectos del tubo neural - como la espina bífida.

¿Cuáles son las nuevas afecciones genéticas que se agregan al panel de evaluación del Programa PNS?

El Programa PNS ahora está evaluando los cuatro tipos más comunes de variaciones de los cromosomas X e Y:

- Síndrome de Turner
- Trisomía X
- XXY (Klinefelter)
- XYY

Su proveedor puede referirse a las "variaciones de los cromosomas X e Y" como "aneuploidías de los cromosomas sexuales (SCA)"

Variaciones de los cromosomas X e Y	Descripción
<ul style="list-style-type: none">• Síndrome de Turner	Esta afección genética puede provocar retrasos leves en el desarrollo, problemas de aprendizaje, baja estatura, infertilidad y defectos cardíacos.
<ul style="list-style-type: none">• XXY (Klinefelter)• Trisomía X• XYY	Estas afecciones genéticas causan síntomas que varían de una persona a otra. Algunas personas no presentan síntomas notables. En otros, los efectos pueden incluir retrasos en el desarrollo y problemas de aprendizaje. Las personas suelen responder bien a los servicios de intervención temprana, como la terapia del habla.

Para obtener más información sobre estas variaciones de los cromosomas X e Y, hable con su proveedor de atención prenatal y visite go.cdph.ca.gov/myScreening.

¿Qué causa las variaciones de los cromosomas X e Y?

Los cromosomas guían el desarrollo del feto y se encuentran en todas las células del cuerpo. Por lo general, hay dos copias de cada cromosoma. Sin embargo, en raras ocasiones, la cantidad de cromosomas varía. En cuanto a los cromosomas X e Y, el patrón habitual es XX o XY. Un feto con una variación de los cromosomas X e Y tiene un patrón de cromosomas distintos de XX o XY. Las variaciones de los cromosomas X e Y no se dan en familias y en la mayoría de los casos, ocurren por casualidad.

¿Tiene que someterse el feto a un análisis para detectar variaciones en los cromosomas X e Y?

No. Hacerse o no un análisis prenatal es **su elección**. Si elige la detección prenatal, le recomendamos que se haga la prueba a través del Programa PNS. El panel del Programa PNS incluye el análisis de las variaciones de los cromosomas X e Y.

go.cdph.ca.gov/MyScreening

¿Cómo se realiza el análisis del feto para detectar variaciones en los cromosomas X e Y?

Esto se hace mediante uno de los exámenes que ofrece el Programa PNS, llamado análisis de ADN libre de células (cfDNA). El examen le indicará si hay una mayor probabilidad de que el feto tenga una variación en los cromosomas X e Y, así como síndrome de Down (trisomía 21), trisomía 18 o trisomía 13. La prueba de detección de alfafetoproteína sérica materna (MSAFP) comprueba si hay defectos del tubo neural. Recomendamos hacerse ambos exámenes: el análisis de cfDNA y el análisis de MSAFP.

¿Qué sucede si la prueba de detección muestra una mayor probabilidad de una variación en los cromosomas X e Y?

La detección prenatal de las variaciones de los cromosomas X e Y puede no ser tan preciso como el análisis de las demás condiciones genéticas y defectos de nacimiento del Programa PNS. Si el análisis a través del Programa PNS detecta una mayor probabilidad de una variación X e Y, es necesario realizar pruebas diagnósticas para confirmar el resultado. El Programa PNS ofrece servicios de seguimiento sin costo adicional.

El análisis de las variaciones de los cromosomas X e Y podría revelar el sexo del feto

Si decide hacerse una evaluación prenatal, puede optar por conocer el sexo fetal previsto o no. Si el resultado de una prueba de detección muestra una mayor probabilidad de presentar variaciones en los cromosomas X e Y, probablemente sea necesario revelar el sexo previsto del feto al analizar los resultados de la prueba. Consulte con su proveedor de atención médica hoy mismo.

¿Por qué debería hacerme un análisis prenatal a través del Programa PNS?

Algunos futuros padres desean saber todo lo que puedan sobre su feto durante el embarazo.

- El programa PNS brinda a las personas embarazadas la opción de hacerse exámenes prenatales de alta calidad **a bajo costo o sin costo alguno**.
- Si las personas participan en el Programa PNS, pueden acceder a los servicios de seguimiento **sin costo adicional**. Los servicios de seguimiento están disponibles para las personas examinadas a través del programa que han recibido resultados de una mayor probabilidad de presentar una (o más) de las afecciones examinadas. Estos servicios de seguimiento incluyen asesoramiento genético, un examen ecográfico y pruebas diagnósticas (biopsia de vellosidades coriónicas [CVS] o amniocentesis).

¿Cuál es el costo del análisis a través del Programa PNS?

Las tarifas son de \$232 para la detección cfDNA y \$85 para la detección MSAFP. La tarifa de detección de cfDNA aumentará a \$344 el 1 de julio de 2024.

Casi todos los participantes del programa no pagan estas tarifas por sí mismos.

Medi-Cal y los seguros privados deben cubrir todas las tarifas del programa, con sólo algunas excepciones para los trabajadores independientes y los planes de salud de fuera del estado. No se requiere copago, coseguro, deducible ni alguna otra forma de costo compartido para las familias con cobertura de seguro.

Para obtener más información sobre estas variaciones de los cromosomas X e Y, hable con su proveedor de atención prenatal y visite go.cdph.ca.gov/myScreening

