

Programa de Detección Prenatal de California
Resultados de la detección en
el primer trimestre



El resultado de su prueba de detección es:

“DETECCIÓN POSITIVA debido a una translucidez nucal grande”

Esto significa que hay mayor riesgo de que el feto tenga un defecto congénito.

Como parte de su atención prenatal, usted se hizo una prueba de detección en el primer trimestre o en el segundo trimestre del embarazo. Esta prueba consistió en:

- una prueba de sangre y
- un ultrasonido de translucidez nuchal

Los resultados de las pruebas le informan el *riesgo* o la posibilidad de que el feto (bebé por nacer) tenga un determinado defecto congénito. Por ejemplo, el riesgo podría ser de 1 en 40, o de 1 en 5,000.

El resultado de su prueba fue:

“Detección positiva: Translucidez nuchal grande (TN)”.

La translucidez nuchal es un ultrasonido especial que mide el grosor de la nuca del feto. Una TN grande significa que existe un alto riesgo de que haya alguna anomalía cromosómica o cardíaca en el feto.

Cuando se observa una TN grande en el feto, existe una posibilidad mayor que 1 en 5 de que haya una anomalía cromosómica.

Anomalías relacionadas con una TN grande

Los cromosomas son paquetes de información genética que se encuentran en todas las células del cuerpo. Se pueden producir defectos congénitos cuando hay más o menos cantidad de cromosomas que lo normal.

Las anomalías cromosómicas comunes son:

Síndrome de Turner: Esta enfermedad hace que la persona tenga cuerpo corto, cuello corto, problemas cardíacos y reproductivos. Afecta a fetos femeninos y es provocada por la ausencia de un cromosoma X.

Síndrome de Down: Esta enfermedad provoca una discapacidad mental y algunos problemas de salud graves. El síndrome de Down es causado por la existencia de un cromosoma de más N.º 21.

Trisomía 18: Esta enfermedad provoca una discapacidad mental grave y problemas de salud muy graves. La trisomía 18 se origina por la existencia de un cromosoma de más N.º 18.

Debido a que la TN del feto fue grande...

Su médico la remitirá a asesoramiento genético y le pedirá que se haga pruebas de diagnóstico en un Centro de Diagnóstico Prenatal (Prenatal Diagnosis Center, PDC). Las pruebas específicas le informarán si hay anomalías, como el síndrome de Turner, el síndrome de Down o la trisomía 18.

Una TN grande del feto **también significa que hay un mayor riesgo de que existan defectos cardíacos**. Esto podría afectar a los vasos sanguíneos del corazón o al corazón propiamente dicho.

El ecocardiograma fetal es un ultrasonido especial del corazón del feto. Puede detectar muchos defectos cardíacos. Se realiza frecuentemente entre las semanas 18 y 24.

El Programa de Detección Prenatal de California **no cubre** este ultrasonido especial. Su médico puede recomendarle esta prueba, la cual será facturada a su seguro.

Estos servicios de seguimiento están disponibles en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado sin cargo adicional:

Servicios de seguimiento	Tiempo de servicio
Asesoramiento genético	Primera cita
Muestreo de vellosidades coriónicas (CVS)	1.º trimestre
Prueba prenatal no invasiva (NIPT)	1.º o 2.º trimestre
Ultrasonido	2.º trimestre
Amniocentesis	2.º trimestre

Puede aceptar o rechazar una remisión a un Centro de Diagnóstico Prenatal. Después del asesoramiento genético, puede aceptar o rechazar cualquier otro servicio de seguimiento.

El asesoramiento genético es el primer servicio

Un asesor genético analizará los resultados de las pruebas y su significado. También se revisarán los antecedentes de salud de su familia. El asesor le dará información sobre las pruebas de seguimiento que están a su disposición. **Puede rechazar cualquier servicio o prueba en cualquier momento.** Asegúrese de hacerle todas las preguntas que tenga al asesor.

El asesor le explicará que tiene varias opciones de pruebas para elegir: La prueba prenatal no invasiva (Non-invasive Prenatal Testing, NIPT), el muestreo de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS), el ultrasonido y la amniocentesis se tratarán en las próximas páginas.



NIPT (Prueba prenatal no invasiva)

Se trata de una prueba de sangre en la que se usa el 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 dos semanas aproximadamente.

CVS (Muestreo de vellosidades coriónicas)

Esta prueba de diagnóstico sólo se puede hacer en la primera etapa del embarazo, **entre las semanas 10 y 14**. Esta prueba extrae unas pocas células de la placenta (en el útero) con una aguja o un tubo finos. No se toca el feto. Las células de la placenta tienen los mismos cromosomas que el feto. Se cuentan y se examinan los cromosomas.

El CVS puede revelar si el feto tiene una anomalía cromosómica, como el síndrome de Turner, el síndrome de Down o la trisomía 18. Se considera que es una prueba segura cuando la realizan expertos médicos en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el Estado. El riesgo de que se produzca un aborto espontáneo debido a un CVS es pequeño (menos de 1 en 100 casos).

Los resultados del CVS están listos en dos semanas aproximadamente.

Ultrasonido en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el Estado

Esta prueba también se denomina ecografía. Este ultrasonido de alto nivel se realiza en el segundo trimestre. Es una imagen muy detallada de todo el feto realizada por médicos que cuentan con una capacitación especial. Puede identificar algunos defectos congénitos.

Se puede hacer este ultrasonido de alto nivel, incluso si no se hace la NIPT, el CVS o la amniocentesis.



Amniocentesis entre las semanas 15 y 24

En esta prueba de diagnóstico se extrae una pequeña cantidad del líquido que rodea al feto. Se utiliza una aguja fina para extraer una pequeña cantidad de fluido. No se toca el feto. El líquido tiene células del feto. Se cuentan y se examinan los cromosomas de estas células.

La amniocentesis puede revelar si el feto tiene una anomalía cromosómica, como el síndrome de Turner, el síndrome de Down o la trisomía 18. Se considera que la amniocentesis es una prueba segura cuando la realizan expertos médicos en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el Estado. El riesgo de que se produzca un aborto espontáneo debido a una amniocentesis es pequeño (menos de 1 en 100 casos).

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

Si me extrajeron sangre en el primer trimestre, ¿me tienen que tomar otra muestra de sangre?

La paciente o su médico puede decidir tomar otra muestra de sangre en el 2.º trimestre del embarazo en lugar de hacer las pruebas de diagnóstico. Debido a que la medida de la TN es grande, el resultado de la prueba de detección igual será positivo. Se seguirá considerando que el embarazo tiene alto riesgo de anomalías cromosómicas.

¿Qué sucede si se detecta una anomalía cromosómica?

Un médico o asesor genético le dará información sobre la enfermedad del feto. Algunas veces, el defecto congénito es muy leve. A veces, el feto nace con discapacidades mentales o físicas. Y otras veces, el defecto congénito es grave y es posible que el feto se muera. Los asesores y los programas especiales están disponibles en todo California para brindar apoyo a los padres y ayudar a que los niños alcancen su máximo potencial.

Opciones para la paciente

Si se encuentra una anomalía, las opciones de continuar o interrumpir el embarazo se analizarán durante el asesoramiento genético. La decisión depende completamente de usted.

El Programa de Detección Prenatal de California no paga ningún otro servicio médico después de las pruebas de seguimiento y el asesoramiento genético autorizados. Las remisiones a los servicios de atención médica y de apoyo están disponibles para los padres y las familias a través del Centro de Diagnóstico Prenatal.

Recuerde:

Un “resultado positivo en la prueba de detección” no siempre significa que hay un defecto congénito. A veces, todas las pruebas de diagnóstico son normales y el feto está sano.

Programa de Detección Prenatal de California

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

Para obtener más información, consulte nuestro sitio web:
www.cdph.ca.gov/pns

