

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 de trisomía 18”

Esto quiere decir que hay un riesgo mayor de que el feto pueda tener un defecto de nacimiento llamado trisomía 18.

Como 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 de trisomía 18”. El riesgo de que el feto tenga trisomía 18 es _____.

También le dieron el riesgo de síndrome de Down. Ese riesgo es _____.

¿Qué es la trisomía 18?

Este defecto de nacimiento causa retraso mental grave y problemas de salud muy serios. La trisomía 18 es causada por un cromosoma No. 18 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 trisomía 18?

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*) ●
2. Pruebas adicionales para saber con seguridad si el feto tiene trisomía 18 (*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 la trisomía 18.

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 trisomía 18. 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 trisomía 18 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
- 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 al tener 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 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 le puede indicar si el feto tiene trisomía 18. 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 del 1%.

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 de trisomía 18.

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



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 trisomía 18. 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 del 1%.

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 trisomía 18?

Un médico o una consejera genética le daría información sobre la trisomía 18. Los bebés con este defecto de nacimiento tienen retraso mental grave y problemas de salud muy serios. Por lo general mueren antes de nacer o en la primera infancia. La trisomía 18 ocurre en aproximadamente 3 de cada 10,000 nacimientos en Estados Unidos.

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/programs/pns

