Programa de Detección Prenatal de California

Los resultados de la prueba inicial del segundo trimestre

Prueba inicial de marcador cuádruple o
Prueba inicial integrada del suero o
Prueba inicial integrada completa

El resultado de su prueba de sangre del segundo trimestre es:

"Resultado positivo del síndrome de Smith-Lemli-Opitz u otros defectos de nacimiento"

Esto quiere decir que hay un riesgo mayor de que el feto pueda tener un defecto de nacimiento llamado síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Como parte de su cuidado prenatal **le hicieron una prueba de sangre entre las semanas 15 y 20** de su embarazo. Es posible que también le hayan realizado:

- una prueba de sangre del primer trimestre y/o
- un ultrasonido de translucidez de la nuca fetal.

El resultado de la prueba inicial le indica el riesgo, o la probabilidad, de que haya cierto defecto de nacimiento. Por ejemplo, un riesgo puede ser 1 en 40 ó 1 en 5,000.

El resultado de su prueba inicial fue resultado "positivo" del síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS). El riesgo de que el feto tenga SLOS es _____.

¿Qué es SLOS?

Este defecto de nacimiento es muy poco común. Los bebés que nacen con este síndrome (SLOS) no pueden producir normalmente el colesterol. Los resultados "positivos" de la prueba de **S**LOS también pueden indicar un riesgo mayor de anomalías **C**ongénitas o **D**efunción (muerte) del feto. Por esto a esta prueba también se le llama prueba inicial de **SCD**. *(Vea la página 5 para obtener más información).*

¿Significa el resultado "positivo" que el feto realmente tiene SLOS?

No…muchas mujeres con este resultado tienen bebés normales y sanos.

¿Qué es lo próximo que debe hacer?

Considere hacerse pruebas adicionales para saber con seguridad si el feto tiene SLOS, una anomalía congénita o defunción del fetal *(vea la página 2).*

Pruebas adicionales…

No hay ningún cargo adicional para estos servicios autorizados en un Centro de Diagnóstico Prenatal aprobado por el estado.

Los servicios adicionales que se ofrecen son:

- Consejería genética
- 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 a la consejera genética.

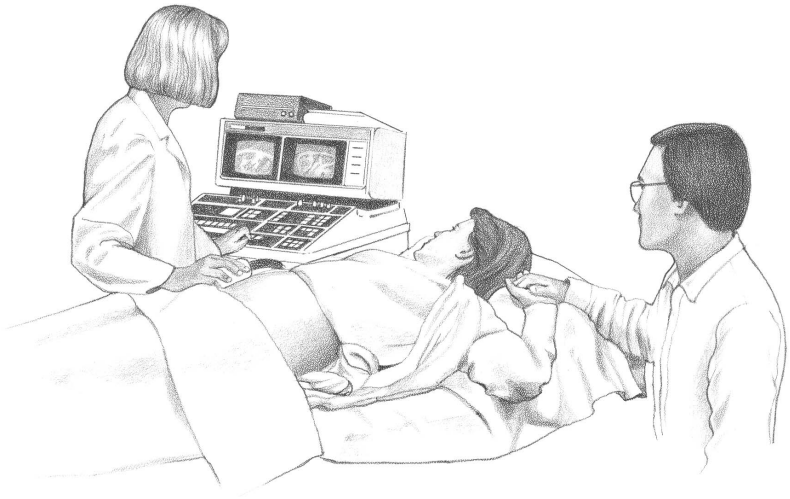
Después de un resultado "positivo" puede elegir entre algunas opciones. El ultrasonido y la amniocentesis se tratan en las próximas páginas.

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 determinar cuántos fetos tiene. El ultrasonido puede ayudar a identificar algunas anomalías congénitas, como las anomalías del corazón y los huesos del feto *(vea la página 5).*

Le pueden hacer esta prueba de ultrasonido de alto nivel aunque no acepte que le hagan 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. Parte del líquido se usa para examinar los cromosomas en las células del feto. Parte del líquido también se usa para detectar SLOS al medir la producción de colesterol del feto.

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 2 semanas. La mayoría de los resultados son normales.

¿Qué es SLOS (síndrome de Smith-Lemli-Opitz)?

Este defecto de nacimiento es muy poco común. Los bebés que nacen con SLOS no pueden producir normalmente el colesterol. Los bebés que nacen con este problema tienen retraso mental y tienen muchos defectos físicos serios.

¿Qué anomalías congénitas se pueden detectar?

Los bebés pueden tener anomalías del esqueleto, como microcefalia (cabeza pequeña) o polidactilia (un dedo de la mano o del pie de más). También son comunes los defectos cardíacos (del corazón).

¿Qué es la defunción del fetal?

Defunción del fetal quiere decir que el feto ya no esta vivo.

¿Qué pasa si se diagnostican anomalías?

Un médico o una consejera genética le dará información sobre el diagnóstico. Durante la sesión de consejería genética hablarán 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.

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

6/2009