

COMO MUJER EMBARAZADA,

tiene la opción de realizarse una prueba integrada para determinar si su bebé tiene una mayor probabilidad de tener determinados defectos congénitos.

PRUEBA PRENATAL DEL SUERO MATERNO

La prueba integrada

Información para mujeres embarazadas



UN EMPRENDIMIENTO SIN FINES DE
LUCRO DE LA UNIVERSIDAD DE UTAH Y SU
DEPARTAMENTO DE PATOLOGÍA

www.aruplab.com

ARUP LABORATORIES
500 Chipeta Way
Salt Lake City, UT 84108-1221
Teléfono: (800) 522-2787
Fax: (801) 583-2712

Noviembre de 2014
© 2014 ARUP Laboratories



NATIONAL REFERENCE LABORATORY

¿Qué es la prueba integrada?

La prueba integrada es una combinación de las pruebas que se realizan durante el primer y el segundo trimestre. Consiste en una ecografía del embarazo y una extracción de sangre materna que se realizan entre mediados de la 10.^a semana y el final de la 13.^a semana de embarazo. Luego, se extrae una segunda muestra de sangre materna entre las semanas número 15 y 24 de gestación.

La ecografía establece la fecha del embarazo y efectúa una medición de la translucencia nucal (TN) del feto. Este procedimiento mide el grosor del tejido en la parte posterior del cuello del bebé. Si la medición de la TN no puede realizarse por algún motivo, igual puede realizarse la prueba integrada, pero esta será un poco menos precisa.

El laboratorio lleva a cabo cinco pruebas en las dos muestras de sangre: PAPP-A en el primer trimestre, y AFP, hCG, uE3 y DIA en el segundo trimestre. Los resultados de estas pruebas, junto con la medición de la TN (si se realiza), se combinan para proporcionar los resultados de la prueba de detección.

¿Qué tipos de defectos congénitos se pueden determinar mediante la prueba integrada?

Síndrome de Down (SD)

Los bebés con síndrome de Down nacen con una copia adicional del cromosoma 21. Esto provoca un retraso mental leve a moderado, rasgos faciales específicos y, en ocasiones, problemas físicos tales como defectos cardíacos. Aproximadamente la mitad de los bebés que nacen con síndrome de Down vivirán al menos hasta los 50 años.

Trisomía 18 (T18)

Los bebés con trisomía 18 tienen una copia adicional del cromosoma 18. Esto provoca varios problemas físicos y retraso mental grave. La mayoría de los bebés con trisomía 18 no sobrevive al primer año de vida.

Defectos del tubo neural abierto (DTNA)

La espina bífida y la anencefalia son dos DTNA muy frecuentes. Cuando nace un bebé con espina bífida, una parte del hueso que cubre la médula espinal no se forma correctamente, lo cual deja la médula espinal expuesta. Es necesaria cirugía para cerrar la abertura. Incluso con cirugía, la espina bífida puede generar problemas que van desde dificultades para la evacuación intestinal

y el control de la vejiga a la parálisis de las piernas, hidrocefalia (líquido en el cerebro) y problemas de aprendizaje.

La anencefalia ocurre cuando el cráneo y el cerebro del feto no se desarrollan. Los bebés con anencefalia no tienen probabilidades de sobrevivir.

¿Qué tan confiable es la prueba integrada a la hora de detectar defectos congénitos?

La prueba integrada tiene la mayor tasa de detección de SD de todas las pruebas de detección prenatales disponibles. Sin embargo, la verdadera ventaja de la prueba integrada es que esta elevada tasa de detección se combina con una baja tasa de pruebas prenatales positivas. Esto significa que, de todas las pruebas de detección prenatales, la prueba integrada es la menos probable que arroje un resultado anormal cuando el bebé no tiene SD.

Defectos congénitos	Tasa de detección	Prueba positiva Tasa
Síndrome de Down	85–87%	1%
Trisomía 18	90%	<1%
Defectos del tubo neural	80%	1.5%

Si no puede medirse la translucencia nucal, igual se calcula el riesgo de defectos cromosómicos, pero la tasa de pruebas prenatales positivas es levemente superior.

El resultado de mi prueba es “anormal”. ¿Qué quiere decir?

La mayoría de los embarazos que presentan resultados anormales en las pruebas suelen ser embarazos normales (el bebé no tiene SD, T18 o un DTNA). Los falsos positivos se deben a que la prueba de detección está diseñada para identificar a las mujeres que están en mayor riesgo de tener un bebé con determinados defectos congénitos. Estas pruebas de detección no son pruebas diagnósticas. Un resultado positivo de la prueba de detección NO significa que su bebé tiene un defecto congénito, sino que este presenta un mayor riesgo de tener uno.

¿Qué se recomienda cuando el resultado de la prueba es anormal?

Su médico o su especialista en genética analizarán los exámenes adicionales que se pueden hacer para determinar si su bebé tiene o no un defecto congénito. Es muy probable que se recomiende una ecografía detallada. Puede ofrecerse una prueba prenatal no invasiva (PPNI) o una amniocentesis. La PPNI también es una prueba de detección, pero una más sensible que ofrece una tasa de falsos positivos muy baja. Consiste en la extracción de una muestra de sangre solamente. La amniocentesis implica el análisis de una pequeña muestra del líquido que rodea al bebé y permite al laboratorio examinar directamente los cromosomas del bebé para detectar con precisión el SD o la T18. La amniocentesis, en especial cuando se la combina con una ecografía, también puede determinar DTNA. Dado que la amniocentesis es costosa y tiene un pequeño riesgo de aborto involuntario, la decisión de someterse a esta prueba es suya. La PPNI también es costosa y no es una prueba de diagnóstico como la amniocentesis, pero no pone en riesgo al embarazo y puede llevar tranquilidad respecto de que el bebé no presenta SD ni T18.

¿Qué sucede si las pruebas de seguimiento muestran que el bebé tiene un defecto congénito?

Si se detecta un defecto congénito, se le proporcionará la mayor cantidad de información posible sobre la enfermedad. Es posible que haya varias opciones, incluido el aumento del control del embarazo, arreglos para un cuidado especial durante el parto o después de que nazca el bebé, o la interrupción del embarazo. Su médico o su especialista en genética pueden examinar los resultados de las pruebas y sus opciones a futuro con usted.

¿Una prueba con resultado normal garantiza que mi bebé no tendrá ningún defecto congénito?

No. La prueba integrada no es una prueba de diagnóstico y no detecta todos los casos de síndrome de Down, trisomía 18 o espina bífida.

Todos los embarazos presentan un riesgo inicial de entre el 2 y el 3 por ciento de tener un defecto congénito. Esta prueba detecta los tres defectos congénitos más comunes, pero no todos los que existen.

Si desea obtener más información acerca de la prueba integrada, consulte a su médico, a su especialista en genética u a otro proveedor de atención médica.
