PRUEBA DE DETECCIÓN DEL PRIMER TRIMESTRE

# Pruebas de detección en suero materno

Información para embarazadas

ARUP LABORATORIES

**Como embarazada,** puede optar por realizarse la prueba de detección del primer trimestre para determinar si su bebé tiene mayores probabilidades de nacer con determinados defectos congénitos.

## ¿Qué es la prueba del primer trimestre?

La prueba del primer trimestre es una combinación de mediciones de determinados marcadores en el suero que están presentes en la sangre materna y los resultados de una ecografía en los primeros meses del embarazo. La ecografía y la extracción de sangre de la madre se realizan entre comienzos de la semana 11 y finales de la semana 13 de embarazo. La ecografía se utiliza para confirmar la edad gestacional y medir la translucencia nucal (NT), que es el grosor del tejido en la parte posterior del cuello del feto. Los análisis de sangre miden los niveles de dos proteínas: la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPPA) y la gonadotropina coriónica humana (hCG).

## ¿Qué tipos de defectos congénitos se pueden detectar mediante la prueba del primer trimestre?

### Síndrome de Down:

También conocido como trisomía 21, el síndrome de Down (SD) se produce por la presencia de una copia adicional del cromosoma 21. Este cromosoma adicional genera una discapacidad intelectual y problemas físicos; los más comunes son los defectos cardíacos. Aproximadamente, la mitad de todas las personas nacidas con SD viven, al menos, hasta los 50 años.

### Trisomía 18:

Los niños nacidos con trisomía 18 (T18) nacen con una copia adicional del cromosoma 18. Este cromosoma adicional ocasiona varios problemas físicos y una discapacidad intelectual severa. La mayoría de los niños con trisomía 18 no sobreviven al primer año de vida.

Los defectos del tubo neural abierto (Open Neural Tube Defect, ONTD) NO se detectan mediante esta prueba. Una prueba diferente, la alfa fetoproteína (AFP), deberá realizarse más adelante durante el embarazo para identificar los ONTD. Se puede extraer sangre para la prueba de AFP entre inicios de la semana 14 y finales de la semana 24 de gestación. El mejor momento para extraer la muestra es entre las semanas 16 y 18.

## Precisión de la detección del primer trimestre

| DEFECTO CONGÉNITO | TASA DE DETECCIÓN | TASA DE POSITIVOS |
|---|---|---|
| Síndrome de Down | 85–90 % | 6 % |
| Trisomía 18 | 80 % | <1 % |

## El resultado de mi prueba de detección es "anormal". ¿Qué significa?

La mayoría de los embarazos con resultados de prueba anormales son, en realidad, embarazos saludables (el bebé no tiene SD, T18 ni ONTD). Los resultados falsos positivos surgen porque las pruebas de detección están diseñadas para identificar a las mujeres que presentan un mayor riesgo de tener un bebé con ciertos defectos congénitos. Estas pruebas de detección no son pruebas de diagnóstico. El resultado positivo de una prueba de detección NO significa que su bebé tenga un defecto congénito, solo significa que su bebé presenta un mayor riesgo de tenerlo.

## ¿Qué es lo que se recomienda cuando el resultado de una prueba es anormal?

El médico o el asesor genético analizarán las pruebas adicionales que pueden realizarse para determinar si su bebé tiene un defecto congénito. Muy a menudo se recomienda una ecografía detallada. Se pueden ofrecer la prueba prenatal no invasiva (Noninvasive Prenatal Testing, NIPT), la muestra de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS) o una amniocentesis. La NIPT también es una prueba de detección, pero es más precisa y requiere solo una extracción de sangre. En el caso de la CVS, se analiza una pequeña muestra de placenta. La amniocentesis consiste en analizar una pequeña cantidad del líquido amniótico (el fluido que rodea al bebé). La CVS y la amniocentesis permiten al laboratorio examinar directamente los cromosomas del bebé para identificar con precisión el trastorno de SD y T18. Dado que la CVS y la amniocentesis son costosas y presentan un pequeño riesgo de pérdida del embarazo, la decisión de llevar a cabo alguna de estas pruebas es

personal. La NIPT no es una prueba de diagnóstico como la CVS y la amniocentesis. Sin embargo, no pone en riesgo el embarazo y puede proporcionar la seguridad de que el bebé no tenga SD ni T18.

### ¿Qué ocurre si las pruebas de seguimiento indican que el feto tiene un defecto congénito?

Si se detecta un defecto congénito, se le proporcionará la mayor cantidad de información posible acerca de la condición.

Pueden existir varias opciones disponibles que incluyen mayor control durante el embarazo, arreglos de cuidado especial en el parto o después del nacimiento del bebé, o interrupción del embarazo. Su médico o asesor genético pueden analizar los resultados de la prueba y las opciones con usted.

### ¿El resultado negativo de la prueba garantiza que mi bebé no padezca un defecto congénito?

No. La prueba del primer trimestre no es una prueba de diagnóstico y no puede garantizar que el bebé no padezca un defecto congénito. La prueba detecta dos de los defectos congénitos más comunes, pero una prueba negativa no significa que el bebé no tenga probabilidades de tener T18 o SD, sino que el riesgo de tener estos defectos congénitos en particular es más bajo. Todos los embarazos tienen el 2 o 3 % de riesgo de presentar defectos congénitos, incluidos muchos que esta prueba no identifica.

**Si desea obtener más información** acerca de la prueba del primer trimestre, hable con su médico o con su proveedor de atención médica.

*Una empresa sin fines de lucro de la Universidad de Utah y su Departamento de Patología*

**aruplab.com**

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

© 2022 ARUP Laboratories
BD-PP-034, Rev. 5, marzo de 2022