

COMO MUJER EMBARAZADA,

tiene la opción de realizarse una extracción de sangre para realizar una prueba prenatal a fin de detectar si su embarazo presenta un mayor riesgo de presentar un defecto del tubo neural (por ejemplo, espina bífida), síndrome de Down o trisomía 18.



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

www.aruplab.com

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

© 2018 ARUP Laboratories
BD-PP-009, Rev 2, Febrero de 2018

PRUEBA PRENATAL DEL SUERO MATERNO

La prueba prenatal cuádruple

Información para mujeres embarazadas



NATIONAL REFERENCE LABORATORY

¿Qué es la prueba prenatal cuádruple del suero materno?

La prueba prenatal cuádruple es un análisis de sangre que mide cuatro sustancias (AFP, hCG, uE3 e inhibina) producidas durante el embarazo a fin de determinar si el bebé presenta una mayor probabilidad de tener espina bífida, síndrome de Down (SD) o trisomía 18 (T18).

Generalmente, la prueba se realiza entre las 15 y las 20 semanas de gestación, pero puede realizarse a partir de las 14 semanas y hasta el final de la semana 24. Si los niveles de las sustancias mencionadas indican que el embarazo presenta un mayor riesgo de presentar alguno de estos trastornos, pueden requerirse otras pruebas, tales como una ecografía o una amniocentesis, para esclarecer los resultados de la prueba.

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

Síndrome de Down

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. Alrededor de la mitad de todos los bebés que nacen con síndrome de Down vivirá al menos 50 años.

Trisomía 18

Los bebés con trisomía 18 tienen un cromosoma 18 adicional. 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 prenatal cuádruple a la hora de detectar defectos congénitos?

DEFECTOS	TASA DE DETECCIÓN
Síndrome de Down	80%
Trisomía 18	60–80%
Defectos del tubo neural	80%

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 prenatal 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 y 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 prenatal cuádruple no es una prueba diagnóstica y no detecta todos los casos de SD, T18 o espina bífida.

Asimismo, 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 prenatal cuádruple del suero materno, consulte a su médico, a su especialista en genética u a otro proveedor de atención médica.