PRUEBA DE DETECCIÓN SECUENCIAL

Pruebas de detección en suero materno

Información para embarazadas

ARUP LABORATORIES

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

¿Qué es la prueba de detección secuencial?

La prueba de detección secuencial es una prueba que consta de dos partes para identificar ciertos trastornos del feto. Una ecografía del embarazo y un análisis de sangre de la madre se realizan entre mediados de la semana 10 y finales de la semana 13 de embarazo. Se extrae una segunda muestra de sangre entre las semanas 15 y 24 de gestación.

La ecografía permite calcular la fecha del embarazo y medir la translucencia nucal (TN). Esta mide el grosor del tejido en la parte posterior del cuello del bebé. Si la medición de la TN no puede obtenerse por algún motivo, la prueba de detección secuencial no se realizará y su proveedor de atención médica podrá analizar otras opciones de pruebas con usted.

El laboratorio realiza las siguientes pruebas en las dos muestras de sangre: proteína A en plasma asociada con el embarazo (PAPP-A) y gonadotropina coriónica humana (hCG) en el primer trimestre, y pruebas de alfa fetoproteína (AFP), hCG, estriol (uE3) e inhibina A dimérica (DIA) en el segundo trimestre. Los resultados de estas pruebas, junto con la medición de la TN se combinan para proporcionar los resultados de la prueba.

La prueba de detección secuencial se utiliza para identificar el riesgo de síndrome de Down (SD) y de la trisomía 18 (T18) después de que se recibe la muestra del primer trimestre, y se utiliza para identificar el riesgo de SD, T18 y defectos del tubo neural abierto (ONTD) después de que se recibe la muestra del segundo trimestre. Si se considera que el riesgo de SD o T18 es muy alto después del primer análisis de sangre, la prueba dará un resultado “anormal” en el primer trimestre y no será necesario tomar una segunda muestra. Sin embargo, como solo un pequeño porcentaje de pruebas de detección darán un resultado “anormal” en el primer trimestre, la mayoría de las mujeres deberán proporcionar una muestra en el segundo trimestre, después de la cual recibirán los resultados finales.

Ventajas:

- Excelente detección de SD y T18
- Bajas probabilidades de resultados falsos positivos
- Detecta ONTD
- Identifica embarazos que presentan el mayor riesgo de SD y T18 en el primer trimestre

Desventajas:

- La mayoría de las mujeres deberá someterse a dos extracciones de sangre (en el 1.º y 2.º trimestre).

¿Qué tipos de defectos congénitos pueden detectarse mediante la prueba de detección secuencial?

Síndrome de Down

Los bebés con síndrome de Down (SD) nacen con una copia adicional del cromosoma 21. Esto produce una discapacidad intelectual leve a moderada, características faciales específicas y

problemas físicos, como defectos cardíacos. Aproximadamente, la mitad de todos los bebés nacidos con SD viven, por lo menos, hasta los 50 años.

Trisomía 18

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

Defectos del tubo neural abierto

Los defectos del tubo neural abierto (ONTD) más comunes son los de espina bífida y anencefalia.

Cuando un bebé nace con espina bífida, parte del hueso que cubre la médula espinal no se forma correctamente, por lo que deja expuesta a la médula. Se debe realizar una cirugía para cerrar la abertura. Incluso con cirugía, la espina bífida puede ocasionar problemas, como dificultades para controlar el intestino y la vejiga, parálisis de las piernas, hidrocefalia (líquido en el cerebro) y deficiencias de aprendizaje.

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

¿Qué tan confiable es la prueba de detección secuencial para identificar defectos congénitos?

DEFECTO CONGÉNITO	TASA DE DETECCIÓN	TASA DE POSITIVOS
Síndrome de Down	86 %	1.6 %
Trisomía 18	90 %	<1 %
Defectos del tubo neural	80 %	1–2 %

El resultado de mi prueba de detección es “anormal”. ¿Qué significa?

La mayoría de los embarazos que tienen 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 opciones de pruebas adicionales que pueden realizarse para determinar si su bebé tiene un defecto congénito y se recomendará 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. La amniocentesis, especialmente cuando se la realiza junto con una ecografía, también permite identificar si existen ONTD.

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 bebé 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 normal de la prueba garantiza que mi embarazo no resulte en un defecto congénito?

No. La prueba de detección secuencial no es una prueba de diagnóstico y no detecta todos los casos de SD, T18 o de ONTD.

Todos los embarazos tienen un 2 o 3 % de riesgo inicial de presentar un defecto congénito. Esta prueba detecta los tres defectos congénitos más comunes, pero no todos los defectos congénitos.

> **Si desea obtener más información** acerca de la prueba de detección en suero materno, hable con su médico, asesor genético u otro 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-016, Rev. 4, marzo de 2022