OPCIONES PARA PADRES QUE ESPERAN UN BEBÉ

Pruebas de detección en suero materno

ARUP® LABORATORIES

¿Qué es una prueba de detección en suero materno?

Las pruebas de detección en suero materno (Maternal Serum Screening, MSS) identifican embarazos que presentan un mayor riesgo de síndrome de Down, trisomía 18 o defectos del tubo neural abierto, como espina bífida. Estas pruebas miden los niveles de bioquímicos, químicos o analitos en la sangre materna. Las pruebas MSS más precisas combinan las mediciones de la ecografía del feto realizada durante el primer trimestre con los niveles de proteína en la sangre materna para predecir el riesgo. 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.

Síndrome de Down

El síndrome de Down (SD) también se denomina trisomía 21. Se produce por una copia adicional del cromosoma 21 en todas las células del cuerpo. Esto da como resultado defectos congénitos, como discapacidad intelectual, características faciales específicas, defectos cardíacos y disminución del tono muscular. Aproximadamente, la mitad de las personas con este síndrome viven, al menos, 50 años. Aproximadamente, uno de cada 700 bebés nace con SD. Aunque el riesgo de tener un bebé con este síndrome aumenta a medida que una mujer envejece, las mujeres jóvenes también tienen bebés con SD.

Trisomía 18

La trisomía 18 (T18) se produce por la presencia de una copia adicional del cromosoma 18 en todas las células del cuerpo, lo cual produce severos defectos congénitos mentales y físicos. Casi todos los bebés nacidos con T18 mueren durante el primer año de vida, muchos de ellos en la primera semana. El riesgo de tener un bebé con T18 aumenta a medida que una mujer envejece.

Defectos del tubo neural abierto

Los defectos del tubo neural abierto (Open Neural Tube Defect, ONTD) consisten en un grupo de trastornos provocados cuando el tubo neural no se cierra correctamente en los primeros meses del embarazo. El tubo neural es una estructura embrionaria que eventualmente se convierte en el cerebro y la médula espinal del bebé. Los ONTD incluyen anencefalia (el cráneo y el cerebro no logran formarse correctamente), lo cual provoca la muerte del feto y la espina bífida (la columna vertebral y la médula espinal no logran formarse correctamente), y esto generalmente produce algún tipo de parálisis de las piernas y un control deficiente de los intestinos y la vejiga. Aproximadamente, uno de cada 1,700 bebés nace con ONTD.

¿Qué opciones de pruebas tengo?

- Prueba de detección durante el primer trimestre
- Prueba de detección integrada
- Prueba de detección secuencial
- Prueba de detección cuádruple

Prueba de detección durante el primer trimestre

Las pruebas de detección realizadas durante el primer trimestre analizan los niveles de bioquímicos, químicos o analitos presentes en la sangre de una embarazada: la gonadotropina coriónica humana (hCG) y la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A). Estos niveles, junto con los resultados de una ecografía temprana que mide el grosor de la piel en la parte posterior del cuello del bebé (translucencia nucal o TN) se utilizan para determinar el riesgo de que el bebé tenga SD o T18. Esta prueba no detecta los ONTD. Los resultados están disponibles en el
primer trimestre.

Ventajas:

- Una sola extracción de sangre (para SD y T18)
- Resultados tempranos (durante el primer trimestre)
- Excelente detección de SD y T18

Desventajas:

- No detecta ONTD
- Existe un mayor riesgo de que el resultado sea positivo cuando el feto no presenta ninguno de los trastornos (falso positivo) si se la compara con las pruebas de detección integradas y secuenciales.

Prueba de detección integrada

La prueba de detección integrada requiere dos extracciones de sangre, una durante el primer trimestre y otra durante el segundo trimestre. Se recomienda, pero no es obligatorio, realizar una ecografía durante el primer trimestre para medir la NT del bebé. En la primera muestra, se analizan los niveles de la proteína PAPP-A. En la segunda muestra, se analizan los niveles de alfafetoproteína (AFP), hCG, estriol (uE3) e inhibina A dimérica (DIA). La detección integrada calcula los riesgos de SD, T18 y ONTD. Los resultados están disponibles en el segundo trimestre después de la segunda extracción de sangre.

Ventajas:

- Excelente detección de SD y T18
- Mínimas probabilidades de resultados falsos positivos
- Detecta ONTD

Desventajas:

- Resultados más tarde (durante el segundo trimestre)
- Dos extracciones de sangre
- No arroja resultados si no se obtiene la segunda muestra de sangre
- Posiblemente, genere ansiedad mientras se espera que se realice la segunda extracción de sangre
- Se pierde la oportunidad de realizar una prueba de diagnóstico temprano (es decir, muestra de vellosidades coriónicas o CVS)

Prueba de detección secuencial

La prueba de detección secuencial, al igual que la prueba de detección integrada (mencionada anteriormente), implica una extracción de sangre durante el primero y el segundo trimestre, así como una ecografía durante el primer trimestre para medir la NT del bebé. A diferencia de la prueba de detección integrada,

esta prueba de detección requiere la medición de TN y el riesgo de SD y T18 se interpretará en el primero y el segundo trimestre. Si se considera que el riesgo de cualquiera de los trastornos 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. Solo un pequeño porcentaje de pruebas de detección darán un resultado "anormal" en el primer trimestre y la mayoría de las mujeres deberá 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
- Permite identificar embarazos que presentan el mayor riesgo de SD y T18 en el primer trimestre

Desventajas:
- La mayoría de las mujeres recibirá los resultados en el segundo trimestre.
- La mayoría de las mujeres deberá someterse a dos extracciones de sangre.

Prueba de detección cuádruple

La prueba de detección cuádruple requiere una sola extracción de sangre durante el segundo trimestre. En esta muestra, se analizan los niveles de AFP, hCG, uE3 y DIA. La prueba de detección cuádruple estima los riesgos de SD, T18 y ONTD. Los resultados están disponibles en el segundo trimestre.

Ventajas:
- Una sola extracción de sangre
- Detecta ONTD

Desventajas:
- Mayor probabilidad de recibir un resultado falso positivo que con la prueba de detección integrada y secuencial
- Menor tasa de detección de SD y T18 que las otras tres pruebas

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?

Su médico o asesor genético analizarán las opciones adicionales de prueba. 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 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.

¿Qué ocurre si una prueba adicional indica que mi 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 negativo de la prueba garantiza que mi bebé no padezca un defecto congénito?

La prueba de detección en suero materno permite detectar la mayoría, pero no todos los embarazos afectados con SD, T18 u ONTD. Un pequeño número de bebés con SD, T18 u ONTD no será identificado mediante estas pruebas. Es poco probable que se detecten otros tipos de defectos congénitos. 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.

Una nota acerca de la tasa de positivos

Determinado porcentaje de pruebas se interpreta como “positivo”. Estas pruebas positivas incluyen bebés afectados (positivos verdaderos) y bebés no afectados (falsos positivos) La mayoría de los resultados positivos de las pruebas de detección son, de hecho, falsos positivos.

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.

¿Qué tan confiable es la prueba de detección en suero materno para identificar defectos congénitos?

PRUEBA	TASA DE DETECCIÓN	TASA DE POSITIVOS
Síndrome de Down (SD)		
Primer trimestre	85 %	6 %
Integrada	87 %	1 %*
Secuencial	86 %	1.6 %
Cuádruple	81 %	4–5 %
Trisomía 18 (T18)		
Primer trimestre	80 %	<1 %
Integrada	90 %	<1 %
Secuencial	90 %	<1 %
Cuádruple	~80 %	<1 %
Defectos del tubo neural abierto (ONTD)		
Primer trimestre	n/d	n/d
Integrada	80 %	1–2 %
Secuencial	80 %	1–2 %
Cuádruple	80 %	1–2 %

*Si la translucencia nucal no puede medirse, el riesgo de trastorno cromosómico aún puede calcularse, pero la tasa de falsos positivos es ligeramente superior.

ARUP® LABORATORIES

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-006, Rev. 4, marzo de 2022