

### ¿Qué es una prueba prenatal del suero materno?

Las pruebas prenatales del suero materno ayudan a identificar embarazos con mayor riesgo de síndrome de Down, trisomía 18 o un defecto del tubo neural tal como la espina bífida. Estas pruebas se han realizado tradicionalmente en el segundo trimestre y miden los niveles de determinadas sustancias en la sangre materna. En la actualidad hay pruebas más nuevas que combinan las ecografías fetales del primer trimestre con los niveles maternos de proteínas en sangre para predecir el riesgo. Si desea obtener más información acerca de la prueba prenatal del suero materno, consulte a su médico, a su especialista en genética u a otro proveedor de atención médica.

### Síndrome de Down (SD)

El síndrome de Down también se llama trisomía 21. Lo causa la presencia de una copia adicional del cromosoma 21 en cada célula del cuerpo. Esto produce defectos congénitos tales como retraso mental, rasgos faciales específicos, defectos cardíacos y disminución del tono muscular. Aproximadamente la mitad de las personas con SD viven al menos 50 años. Alrededor de uno de cada 700 bebés nace con SD. Si bien el riesgo de tener un bebé con SD aumenta con la edad de la mujer, las mujeres jóvenes también dan a luz a bebés con SD.

### Trisomía 18 (T18)

La causa de la trisomía 18 es una copia adicional del cromosoma 18 en cada célula del cuerpo, lo cual produce defectos físicos y mentales graves. Casi todos los bebés que nacen con T18 mueren durante el primer año de vida, muchos dentro de la primera semana. El riesgo de tener un bebé con T18 aumenta con la edad de la mujer.

### Defectos del tubo neural abierto (DTNA)

Los defectos del tubo neural abierto son un grupo de trastornos provocados por el cierre incorrecto del tubo neural durante el inicio del embarazo. El tubo neural es una estructura embrional que eventualmente se convierte en el cerebro y la médula espinal del bebé. Los DTNA incluyen anencefalia (formación incorrecta del cráneo y el cerebro), lo cual produce la muerte fetal, y espina bífida (formación incorrecta de la columna y médula espinal), que generalmente causa algún tipo de parálisis de las piernas y un control ineficaz del intestino y la vejiga. Aproximadamente uno de cada 1700 bebés nace con un DTNA. El riesgo de tener un bebé con estos defectos no aumenta con la edad de la madre.

### ¿Qué tan confiable es la prueba prenatal del suero materno a la hora de detectar defectos congénitos?

PRUEBA	TASA DE DETECCIÓN	TASA DE PRUEBAS
Síndrome de Down (SD)		
Primer trimestre	85%	6%
Integrada	87%	1%
Secuencial	86%	2%
Cuádruple	80%	4%
Trisomía 18 (T18)		
Primer trimestre	80%	2%
Integrada	90%	<1%
Secuencial	90%	<1%
Cuádruple	80%	<1%
Defectos del tubo neural abierto (DTNA)		
Primer trimestre	n/a	n/a
Integrada	80%	1-2%
Secuencial	80%	1-2%
Cuádruple	80%	1-2%

# PRUEBA PRENATAL DEL SUERO MATERNO

Elecciones para futuros padres



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

[www.aruplab.com](http://www.aruplab.com)

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

Noviembre de 2014  
© 2014 ARUP Laboratories



NATIONAL REFERENCE LABORATORY

---

---

## ¿Cuáles son las opciones de pruebas a mi disposición?

- Prueba prenatal durante el primer trimestre
- Prueba integrada
- Prueba secuencial
- Prueba cuádruple

---

---

### Prueba durante el primer trimestre

La prueba prenatal durante el primer trimestre analiza los niveles de dos sustancias presentes en la sangre de una embarazada: la gonadotropina coriónica humana (hCG) y la proteína plasmática A asociada con el embarazo (PAPP-A). Asimismo, los resultados de una ecografía temprana que mida el grosor de la piel de la parte posterior del cuello del bebé (translucencia nucal o TN) y la edad materna se utilizan para determinar el riesgo de SD o T18. Esta prueba no detecta DTNA, por lo cual aún debe realizarse una prueba prenatal durante el segundo trimestre para detectar estos defectos congénitos. Los resultados de la prueba prenatal de detección de SD y T18 están disponibles durante el primer trimestre.

#### Ventajas:

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

#### Desventajas:

- No detecta DTNA; se requiere otra extracción de sangre durante el segundo trimestre para esta detección.
- Mayor riesgo de resultado positivo cuando el feto no presenta ninguno de los trastornos (falso positivo) frente a las pruebas integradas y secuenciales.

---

---

### Evaluación integral

La evaluación integral secuencial requiere dos extracciones de sangre: una durante el primer trimestre y otra durante el segundo. Se recomienda, pero no es obligatoria, una ecografía durante el primer trimestre para medir la TN del bebé. La primera muestra se analiza para determinar el valor de la PAPP-A. La segunda muestra se analiza para determinar el valor de la fetoproteína alfa (AFP), hCG, estriol (uE3) e inhibina A (DIA). La prueba integrada calcula los riesgos de SD, T18 y DTNA, y los resultados se entregan en el segundo trimestre después de la segunda extracción de sangre.

#### Ventajas:

- Excelente detección de SD y T18
- Baja probabilidad de un resultado falso positivo
- Detecta DNTA

#### Desventajas:

- Resultado con mayor demora (segundo trimestre)
- Dos extracciones de sangre
- No hay resultado si no se extrae la segunda muestra de sangre
- Posible ansiedad durante la espera para la segunda extracción de sangre
- Pérdida de la oportunidad de realizar una prueba diagnóstica temprana (es decir, muestra de vellosidades coriónicas o MVC)

---

---

### Prueba secuencial

La prueba secuencial, al igual que la prueba integrada (arriba), implica una extracción de sangre tanto en el primer como en el segundo trimestre, además de una ecografía durante el primer trimestre para medir la TN del bebé. A diferencia de la prueba integrada, la prueba secuencial requiere la medición de la TN y se interpretará tanto en el primer como en el segundo trimestre respecto del riesgo de SD y T18. Si el riesgo para cualquiera de las afecciones se considera muy alto después de la primera extracción de sangre, la prueba se informará como “anormal” en el primer trimestre y no se requerirá una segunda muestra. Sin embargo, dado que solamente un pequeño porcentaje de las pruebas arrojan un resultado “anormal” en el primer trimestre, la mayoría de las mujeres tendrá que proporcionar una muestra de sangre en el segundo trimestre y luego recibirá sus resultados finales.

#### Ventajas:

- Excelente detección de SD y T18
- Baja probabilidad de un resultado falso positivo
- Detecta DNTA
- Los embarazos con mayor riesgo de SD y T18 se identifican durante el primer trimestre

#### Desventajas:

- La mayoría de las mujeres obtendrá su resultado en el segundo trimestre.
- A la mayoría de las mujeres se le extraerá sangre dos veces

---

---

### Prueba cuádruple

La prueba cuádruple requiere una sola extracción de sangre en el segundo trimestre. La muestra se analiza para determinar AFP, hCG, uE3 y DIA. La prueba cuádruple calcula los riesgos para SD, T18 y DTNA, y los resultados se entregan en el segundo trimestre.

#### Ventajas:

- Una sola extracción de sangre
- Detecta DNTA

#### Desventajas:

- Mayor probabilidad de que la prueba arroje un falso positivo, en comparación con las pruebas prenatales integradas y secuenciales
- No es tan confiable para detectar el SD y la T18 como las otras tres pruebas

---

---

### 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. Se puede ofrecer la realización de la Prueba prenatal no invasiva (PPNI), la muestra de vellosidades coriónicas (MVC) o la 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. Por otro lado, para el MVC se somete a prueba un pequeño pedazo de la placenta. La amniocentesis, por su parte, implica realizar pruebas a partir de una pequeña cantidad del líquido que rodea al bebé. Tanto el MVC como la amniocentesis permiten que el laboratorio examine directamente los cromosomas del bebé a fin de identificar con precisión el SD y la T18. La amniocentesis, en especial cuando se la combina con una ecografía, también puede determinar DTNA. Dado que el MVC y la amniocentesis son costosos y tienen un pequeño riesgo de aborto involuntario, la decisión de someterse a cualquiera de estas pruebas es suya. La PPNI también es costosa y no representa una prueba de diagnóstico como el MVC y la amniocentesis, pero no pone en peligro al embarazo.

---

---

### ¿Qué sucede si las pruebas adicionales demuestran que mi 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?

Las pruebas prenatales del suero materno detectan la mayoría, pero no todos, los embarazos con SD, T18 o DTNA. Una pequeña cantidad de bebés con SD, T18 o DTNA pasará desapercibida en estas pruebas. Es poco probable que se detecten otros tipos de defectos congénitos. 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.

---

---

### Aclaración sobre la tasa de pruebas positivas:

un determinado porcentaje de las pruebas se interpreta como “positivas”. Estos resultados positivos incluyen a bebés afectados (verdaderos positivos) y a bebés no afectados (falsos positivos). La mayoría de las pruebas positivas en realidad son falsos positivos.

---

*Si desea obtener más información acerca de la prueba prenatal del suero materno, consulte a su médico, a su especialista en genética u a otro proveedor de atención médica.*

---