
¿Qué es la prueba del primer trimestre?

La prueba del primer trimestre es una combinación de mediciones de determinados marcadores séricos presentes en la sangre materna, los resultados de una ecografía al principio del embarazo y la edad materna. Tanto la ecografía como la extracción de sangre materna se realizan entre el comienzo de la semana 11 y el final de la semana 13 de embarazo. La ecografía se utiliza para fechar el embarazo y medir la translucencia nucal (TN), que es el grosor del tejido de la parte posterior del cuello del feto. Los análisis de sangre miden dos proteínas: la proteína A asociada con el embarazo (PAPP-A) y la gonadotropina coriónica humana (hCG).

¿Qué tipo de defectos congénitos pueden detectarse durante la prueba del primer trimestre?

- 1. Síndrome de Down (SD):** También llamado trisomía 21, la causa del síndrome de Down es una copia adicional del cromosoma 21 en cada célula del cuerpo. Esto produce retraso mental y problemas físicos; los más comunes son los defectos cardíacos. Alrededor de la mitad de todos los bebés que nacen con síndrome de Down vivirá al menos 50 años
- 2. Trisomy 18 (T18):** La causa de la trisomía 18 es una copia adicional del cromosoma 18 en todas las células del cuerpo del bebé. Esto provoca varios problemas físicos y retraso mental grave. Casi todos los bebés que nacen con la trisomía 18 mueren durante el primer año de vida, muchos durante la primera semana.

Los defectos del tubo neural abierto (DTNA) NO se detectan con esta prueba. Se requiere otra prueba, AFP, más adelante en el embarazo para detectar estos trastornos. La sangre para el análisis de ADP puede extraerse entre el comienzo de la semana 14 y el final de la semana 24 de gestación. El mejor momento para realizar la extracción es entre la semana 16 y 18.

¿Qué tan confiable es la prueba del primer trimestre para detectar defectos congénitos?

Defectos congénitos	Tasa de detección
Síndrome de Down	85-90%
Trisomía 18	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 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), el cariotipo fetal por 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 a diferencia de estos, no pone en peligro el embarazo.

¿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?

La prueba del primer trimestre no es una prueba de diagnóstico y no puede garantizar que un bebé no presenta un defecto congénito. Detecta dos de los defectos congénitos más frecuentes, pero un resultado negativo no significa que el bebé no tiene probabilidades de tener T18 o SD, solamente que presenta un menor riesgo de tener estos defectos congénitos en particular. Todos los embarazos tienen entre un 2 y un 3 por ciento de riesgo de defectos congénitos, incluidos muchos de los cuales no detecta esta prueba.

Si desea obtener más información sobre la prueba del primer trimestre, consulte a su médico o proveedor de atención médica.

TIENE LA OPCIÓN

de realizarse un estudio prenatal durante el primer trimestre para determinar si su embarazo presenta un mayor riesgo de tener determinados defectos congénitos.



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

www.aruplab.com

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

Noviembre de 2014
© 2014 ARUP Laboratories

PRUEBA PRENATAL DEL SUERO MATERNO

La prueba del
primer trimestre

Información para mujeres embarazadas



NATIONAL REFERENCE LABORATORY