

Prueba de detección de anomalías cromosómicas

- Las pruebas de detección son ofrecidas en el periodo inicial del embarazo para ver si los pacientes tienen mayor riesgo de anomalías cromosómicas

Prueba de detección de anomalías cromosómicas

- Las opciones de prueba que están disponibles para los pacientes se basan en su nivel de riesgo
- Mientras que el riesgo de anomalías cromosómicas aumenta con la edad de la madre al momento del parto, la mayoría de los bebés con estos defectos nacen de mujeres jóvenes
- La prueba de detección es opcional y debe realizarse sólo después de una meticulosa discusión con su proveedor de las pruebas disponibles

Prueba de detección de anomalías cromosómicas

- Las personas de bajo riesgo pueden someterse a una de dos pruebas:
 - Prueba de detección secuencial (ultrasonido y extracción de sangre antes de las 14 semanas)
 - Prueba de detección del marcador cuádruple pantalla (extracción de sangre después de las 15 semanas)

Prueba de detección de bajo riesgo

Detención secuencial

- Combina:
 - La edad de la madre al momento del parto
 - Ultrasonido
 - Pruebas de sangre
- Determina el riesgo de anomalías cromosómicas, incluyendo el síndrome de Down y la trisomía 18, y un grupo de malformaciones congénitas conocidas como Defectos del tubo neural abierto, que incluye la espina bífida

Prueba de detección de bajo riesgo

Detención secuencial

- El examen del ultrasonido debe realizarse entre las semanas 11 y 13-6/7 de edad gestacional
- Mide la translucencia nucal, un fluido que llena el espacio detrás del cuello del bebé

Prueba de detección de bajo riesgo

Detención secuencial

- Detecta entre el 90-92 por ciento de casos de Síndrome de Down y el 90 por ciento de casos de trisomía 18 con una tasa de falsos positivos del 5 por ciento
- Identifica aproximadamente 80 por ciento de los bebés con defectos del tubo neural abierto, y cuando se hace en conjunto con un ultrasonido en el 2^{do} trimestre, detecta prácticamente todos estos defectos

Prueba de detección de bajo riesgo

Detención del marcador cuádruple

- Disponible entre las 15 y 21 semanas de edad gestacional
- Prueba de sangre que mide el nivel de ciertas hormonas en la sangre de la madre

Prueba de detección de bajo riesgo

Detención del marcador cuádruple

- Puede detectar entre el 75-80 por ciento de casos de Síndrome de Down y entre el 60-75 por ciento de casos de trisomía
- También puede detectar un 80 por ciento de casos de espina bífida
- La tasa de falsos positivos es de entre el 5-7 por ciento

Prueba de detección de alto riesgo

Prueba prenatal no invasiva

- Nueva prueba que evalúa el ADN del bebé en la sangre de la madre
- Puede ser realizado en cualquier momento después de las 10 semanas de edad gestacional, pero generalmente se realiza junto a un ultrasonido en el primer trimestre y la evaluación de la translucencia nucal

Prueba de detección de alto riesgo

Prueba prenatal no invasiva (NIPT)

- Las mujeres deberían considerar una NIPT si cualquiera de las siguientes situaciones aplican:
 - 35 años o más al momento del parto
 - Prueba de detección anormal (secuencial o detección cuádruple)
 - Hallazgos de ultrasonido anormal
 - Anomalía cromosómica en embarazos anteriores

Prueba de detección de alto riesgo

Prueba prenatal no invasiva (NIPT)

- Puede detectar aproximadamente 99 por ciento de los casos de Síndrome de Down y trisomía 18 y hasta un 92 por ciento de los casos de trisomía 13
- También puede detectar algunas anomalías que involucran los cromosomas del sexo y revelar el sexo del bebé
- Los resultados falsos positivos son escasos, pero posibles

Pruebas de diagnóstico

- Las muestras de vellosidades coriónicas o amniocentesis aún son necesarias para confirmar un resultado anormal de la NIPT
- Puede ser recomendada si existen anomalías vistas en el ultrasonido, ya que la NIPT no detecta todas las anomalías cromosómicas