

# Pruebas genéticas: Genetic Testing: (Spanish)

¿Qué pruebas prenatales son adecuadas para mí?

Centro de Especialidades Maternofetales  
Maternal and Fetal Specialty Center

## Ubicaciones

### CENTRO DE ESPECIALIDADES MATERNOFETALES MATERNAL AND FETAL SPECIALTY CENTER

Nordstrom Medical Tower  
1229 Madison St., Suite 750  
Seattle, WA 98104  
Tel.: 206-386-2101  
1-800-228-9677

### CENTRO OBSTÉTRICO DE WASHINGTON EN SWEDISH ISSAQUAH OBSTETRIX OF WASHINGTON AT SWEDISH ISSAQUAH

751 NE Blakely Drive, Suite 2030  
Issaquah, WA 98029  
Tel.: 425-394-5021

### MEDICINA MATERNOFETAL MATERNAL FETAL MEDICINE

Providence Regional Medical Center –  
Pacific Campus  
916 Pacific Ave.  
Everett, WA 98201  
Tel.: 425-304-6165

No discriminamos en nuestros programas y actividades de salud, por motivos de raza, color, origen nacional, sexo, edad o discapacidad.

ATENCIÓN: Si habla español, tiene a su disposición servicios gratuitos de asistencia lingüística. Llame al 888-311-9127 (Swedish Edmonds 888-311-9178) (TTY: 711).

注意：如果您講中文，我們可以為您提供免費中文翻譯服務。請致電888-311-9127 (Swedish Edmonds 888-311-9178) (TTY: 711)



www.swedish.org

© 2018 SWEDISH HEALTH SERVICES. ALL RIGHTS RESERVED.  
SH14-55070 -SPANISH REV 6/18



*Este folleto es un resumen de las opciones de pruebas prenatales para detectar condiciones cromosómicas, como el síndrome de Down. Debido a los avances tecnológicos, ahora hay más opciones que nunca. Antes de escoger cualquier prueba, podría ser útil discutir esta información con su médico o asesor genético. Esto la ayudará a obtener el conocimiento y apoyo necesarios para tomar las decisiones más convenientes para usted y su embarazo.*

## ¿Por qué debería considerar realizarme pruebas genéticas?

La mayoría de los bebés nacen saludables. Sin embargo, todos los embarazos tienen entre 3% y 5% de probabilidades de que el bebé nazca con una anomalía congénita o discapacidad intelectual. Las pruebas prenatales pueden ayudar a detectar algunas de estas condiciones. Los resultados de sus pruebas pueden tranquilizarla, ayudarla a prepararse para recibir a un bebé con necesidades especiales o prevenirla si se detecta un problema. Sin embargo, no todos los problemas de salud o desarrollo pueden detectarse con pruebas prenatales.

## ¿Qué son las condiciones cromosómicas?

Los cromosomas son paquetes de ADN que se encuentran en nuestras células. Por lo general, tenemos dos copias de cada cromosoma. A veces falta un cromosoma o hay uno adicional. Este ADN adicional o faltante puede causar una variedad de problemas, incluidos los defectos congénitos y las discapacidades mentales. Por ejemplo, el síndrome de Down se presenta cuando hay un cromosoma 21 adicional. Además del síndrome de Down, existen otras condiciones cromosómicas. Pueden ser más leves o más graves dependiendo de qué cromosoma se vea involucrado. La mayoría de las condiciones cromosómicas suceden al azar y no se transmiten en la familia.

## ¿Qué tipos de pruebas están disponibles?

Durante el embarazo, puede elegir una prueba de detección o una de diagnóstico.

## ¿Qué es una prueba de detección prenatal?

Las pruebas de detección prenatal determinan la probabilidad de que el bebé presente una condición de salud. Sin embargo, no indicarán si la condición está absolutamente presente. Por lo general, se realizan a través de una muestra de sangre o un ultrasonido. Algunas mujeres usan pruebas de detección para que las ayuden a decidir si se realizan una prueba de diagnóstico o no.

## ¿Qué es una prueba de diagnóstico prenatal?

Las pruebas de diagnóstico prenatal indican con certeza si una condición está presente o no en el embarazo. Involucran un procedimiento como la toma de muestra de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS) o amniocentesis.

**Las pruebas de detección son generalmente menos invasivas, y las de diagnóstico proporcionan información más precisa.**



# PRUEBAS DE DETECCIÓN

## Ultrasonido anatómico temprano

Este ultrasonido se realiza entre las semanas 11 y 14, y verifica la presencia de anomalías congénitas que son poco comunes, pero graves. También analiza la translucencia nucal (Nuchal Translucency, NT), que es una bolsa de fluido en la nuca del bebé. La medición de la NT se utiliza en algunas pruebas de detección de síndrome de Down, así como para estimar el riesgo de presentar otras condiciones o defectos congénitos.

Se recomienda un ultrasonido anatómico temprano a todas las pacientes, independientemente de si deciden continuar con otras pruebas genéticas de detección o diagnóstico. Es difícil detectar determinadas anomalías congénitas durante el primer trimestre; es por ello que también se recomienda un ultrasonido detallado entre las semanas 20 y 22.

## Detección única o combinada del primer trimestre

Para la detección única o combinada del primer trimestre se necesita solo una extracción de sangre y un ultrasonido anatómico temprano con NT, los cuales se realizan entre las semanas 11 y 14. El resultado contempla las probabilidades de presentar síndrome de Down y trisomía 18. Este análisis detecta hasta 90% de los embarazos que presentan síndrome de Down. Aproximadamente el 5% de las pacientes presentan resultados que se encuentran en el rango de alto riesgo, por lo que se les ofrecerán pruebas diagnósticas. La mayoría de los embarazos con resultados de alto riesgo no presentan síndrome de Down. A esto se le llama un falso positivo en el resultado del análisis.

## Prueba de ADN fetal en células libres (Cell-Free Fetal DNA, CFFD)

Esta es una prueba de sangre que evalúa pequeñas porciones de ADN que se encuentran en el torrente sanguíneo de la mujer durante el embarazo. La prueba CFFD puede detectar cantidades altas o bajas de ADN en los cromosomas seleccionados, incluidos los cromosomas 21, 13 y 18. Puede realizarse en cualquier momento después de las 10 semanas, y detecta al menos 99% de los embarazos con síndrome de Down. Los resultados de falso positivo son poco comunes (<0.1%), pero posibles. Es por ello

que se recomienda que se confirme cualquier resultado anormal con una prueba diagnóstica.

La prueba de CFFD está disponible para todas las mujeres. Sin embargo, su precisión y cobertura por parte del seguro varía dependiendo de si su embarazo se considera de "alto riesgo" o "bajo riesgo" de presentar una condición cromosómica. Las pacientes de alto riesgo incluyen a mujeres de 35 años de edad o más, que han tenido antes embarazos o niños con una condición cromosómica, o que se han realizado otras pruebas de detección (ultrasonido o prueba de sangre) que indiquen un riesgo mayor de presentar una condición cromosómica.

**La prueba de CFFD evoluciona rápidamente. Con frecuencia, se agregan más condiciones. La precisión de las pruebas de detección varía en función de la condición específica.**

## Prueba de portadores de enfermedades genéticas

Un pequeño número de bebés nacen con condiciones genéticas que se transmiten a través de la familia (heredadas). Muchas de estas condiciones se presentan sin haber antecedentes familiares de la enfermedad. Una prueba de sangre llamada prueba de portadores de enfermedades genéticas puede ayudar a identificar parejas que están en riesgo de tener un bebé con determinadas condiciones genéticas. La mayoría de los portadores son saludables; sin embargo, cuando ambos padres son portadores de la misma condición genética, existe un riesgo mayor de que tengan un bebé que la presente.

Cada grupo étnico tiene condiciones genéticas que son más comunes dentro de ese grupo. El origen étnico de la paciente puede utilizarse para determinar cuáles pruebas de portadores se ofrecen. Dado que es común la mezcla entre orígenes étnicos, se tiende a ofrecer paneles más amplios de pruebas de portador a todas las parejas; independientemente de su origen étnico. La precisión de las pruebas depende del origen étnico y de la condición. Ninguna prueba tiene una tasa de detección de 100%. Por ello, el riesgo de portador puede reducirse, pero no descartarse por completo al obtener un resultado normal.

# PRUEBAS DIAGNÓSTICAS Y PROCEDIMIENTOS

## Procedimientos

### CVS

La toma de muestras de vellosidades coriónicas (CVS) puede hacerse entre las semanas 11 y 13. Este procedimiento implica la toma de muestras de una pequeña cantidad de tejido placentario con la orientación de un ultrasonido.

### Amniocentesis

La amniocentesis puede practicarse en cualquier momento después de las 16 semanas. Este procedimiento implica la extracción de una pequeña cantidad de líquido amniótico (el agua que rodea al bebé) con la orientación de un ultrasonido.

**Las pruebas diagnósticas pueden practicarse a partir de las muestras tomadas en los procedimientos de CVS o amniocentesis.**



## Pruebas diagnósticas

Las pruebas diagnósticas pueden practicarse a partir de las muestras tomadas en los procedimientos de CVS o amniocentesis.

### Estudios de cariotipo o cromosómicos

Esta es una prueba tradicional que crea una imagen de los cromosomas que se encuentran en las células. Detecta cromosomas adicionales o faltantes, así como cambios significativos en la estructura de estos.

### Micromatriz multigénica

Esta es una prueba más reciente que detecta fragmentos más pequeños de ADN faltantes o adicionales, que es posible que los estudios cromosómicos no detecten. También detecta la mayoría de los cromosomas adicionales o faltantes.

## Preguntas frecuentes acerca de los procedimientos diagnósticos prenatales

### ¿Qué tan seguros son estos procedimientos?

Los médicos del Swedish Maternal and Fetal Specialty Center son especialistas con años de experiencia en embarazos de alto riesgo y en estos procedimientos. Los estudios más recientes indican que los riesgos de sufrir complicaciones o aborto después de una prueba de CVS o una amniocentesis son bajos.

### ¿Mis actividades se verán limitadas después del procedimiento?

Puede realizar sus actividades habituales, incluido caminar y conducir. Sin embargo, durante las 24 horas posteriores a su procedimiento no debe levantar nada que pese más de 10 libras, participar en actividades o ejercicios extenuantes, ni tener relaciones sexuales.

### ¿Un resultado normal garantiza que el bebé estará sano?

No. Las pruebas diagnósticas identifican algunas condiciones, como el síndrome de Down. Sin embargo, no pueden detectar todos los posibles problemas, tales como la parálisis cerebral, el autismo, defectos cardíacos y muchos tipos de discapacidades intelectuales.

### ¿Cómo puedo obtener más información acerca de mis opciones?

Puede obtener más información acerca de sus opciones al hablar con su médico o con un asesor genético. Su médico puede remitirla para que acuda a un asesor genético en el Swedish Maternal and Fetal Specialty Center. Además, puede ver videos en línea acerca de las opciones de pruebas genéticas prenatales en [www.swedish.org/geneticstesting](http://www.swedish.org/geneticstesting). Estos videos y más información también están disponibles en la aplicación Circle by Swedish.

