



# Prueba de detección del primer trimestre

## Información para la paciente

### ¿Qué es la prueba de detección del primer trimestre?

La prueba del primer trimestre (FTS) es una prueba prenatal para detectar el síndrome de Down, la trisomía 18 y la trisomía 13. Estas son anomalías cromosómicas que pueden causarle serios problemas de salud y desarrollo al bebé. Los cromosomas son los paquetes de información genética en las células de nuestro cuerpo. Las anomalías cromosómicas son cambios en la cantidad normal o en la estructura de los cromosomas.

El síndrome de Down es la anomalía cromosómica más común. Ocurre en 1 de cada 800 recién nacidos. Si bien es posible que una mujer de cualquier edad tenga un bebé con alguna anomalía cromosómica, la posibilidad es mayor a medida que envejece. La mayoría de las anomalías cromosómicas no son hereditarias (por lo general, no se presentan en las familias).

### ¿Puede la prueba del primer trimestre decirme si mi bebé tiene una anomalía cromosómica?

**No.** La prueba del primer trimestre es una prueba de **detección**. Esto significa que el análisis solamente puede decirle cuál es la **posibilidad** de que el bebé **pueda** tener una de estas enfermedades. La prueba de detección del primer trimestre **no** puede decirle si el bebé realmente padece una anomalía cromosómica. La prueba del primer trimestre detectará alrededor de cuatro de cada cinco embarazos con síndrome de Down.

### ¿Cuándo y cómo se hace la prueba de detección?

La prueba de detección del primer trimestre generalmente se realiza entre las 9 semanas, 4 días y las 13 semanas, 6 días de embarazo. Se realiza por medio de un análisis de sangre y una medición con ultrasonido del espacio de acumulación de líquido en la parte posterior del cuello del bebé en desarrollo (la “translucencia nucal” o “TN”).

Los resultados del análisis de sangre y la medición de TN se combinan con su edad para estimar las posibilidades que tiene su bebé de padecer síndrome de Down y trisomía 18 o trisomía 13. Los resultados de la FTS se brindan como un riesgo numérico estimado, como por ejemplo, “riesgo de 1 en 200 para síndrome de Down” o “riesgo de 1 in 10 para trisomía 18”.

El resultado del análisis se considera “positivo” si el riesgo estimado es más alto que un determinado valor límite. Para el síndrome de Down, un riesgo mayor que “1 en 300” es un resultado “positivo”.

### ¿Qué sucede si la prueba da como resultado “detección positiva”?

Las mujeres que obtengan como resultado una detección positiva en la prueba de FTS recibirán asesoramiento genético. Podrá analizar cuáles son sus siguientes opciones. Su profesional médico y asesor genético le podrán ofrecer pruebas adicionales para saber por qué la prueba dio una detección positiva. El muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) y la amniocentesis son dos procedimientos de diagnóstico que pueden determinar con seguridad si el bebé en desarrollo tiene

una anomalía cromosómica. Estas pruebas tienen un pequeño riesgo de producir un aborto espontáneo.

### ¿Cuáles son las ventajas de la prueba de detección del primer trimestre?

- ✓ La mayoría de las mujeres reciben resultados convincentes al comienzo del embarazo.
- ✓ Si se realiza una detección temprana y obtiene un resultado positivo, tiene más opciones para llevar a cabo. Por ejemplo, los resultados de detección positiva en la prueba del primer trimestre pueden estar disponibles a tiempo para realizar un CVS (una prueba de diagnóstico más temprano que la amniocentesis).

### ¿Cuáles son las desventajas de la prueba del primer trimestre?

- ✓ La prueba de detección del primer trimestre no identifica otras enfermedades como defectos del tubo neural, defectos de la pared abdominal, y el síndrome de Smith-Lemli-Opitz (en cambio sí los identifica la prueba de detección de alfafetoproteína extendida del segundo trimestre).
- ✓ Puede que los resultados de la prueba del primer trimestre no estén disponibles a tiempo para realizar un CVS. Aquellas mujeres con resultados de detección positiva pueden sentir mayor preocupación mientras esperan para hacerse una amniocentesis.

### Opciones de pruebas de diagnóstico

Algunas mujeres optan por no realizarse prueba de detección alguna. En cambio elijen un procedimiento de diagnóstico tal como el CVS o la amniocentesis. Los procedimientos de diagnóstico pueden detectar más del 99 por ciento de los bebés con anomalías cromosómicas. Estos procedimientos tienen un riesgo general de aborto espontáneo inferior a 1 en 100. Los procedimientos no detectan todos los defectos congénitos o todos los tipos de retraso mental.

Si tiene dudas, podrá reunirse con un asesor genético para analizar las opciones.

## Comparación entre la prueba de detección del primer trimestre y la prueba del segundo trimestre

Puede elegir hacerse cualquiera de las dos pruebas. También puede elegir **no** hacerse prueba alguna.

**No** se recomienda hacer ambas pruebas, porque, en la actualidad, están diseñadas para administrarse por separado. Si decide realizar ambas pruebas, como están actualmente diseñadas, llevarán a un índice más elevado de resultados falso positivos. Esto la motivará a hacer más procedimientos de diagnóstico, que pueden dar como resultado más abortos espontáneos.

	<b>Prueba del primer trimestre (FTS)</b>	<b>Prueba del segundo trimestre (Prueba de alfafetoproteína extendida)</b>
<b>Qué detecta</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Síndrome de Down</li> <li>▪ Trisomía 18 y trisomía 13</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Síndrome de Down</li> <li>▪ Trisomía 18</li> <li>▪ Defectos del tubo neural</li> <li>▪ Defectos en la pared abdominal</li> <li>▪ Síndrome de Smith-Lemli-Opitz</li> </ul>
<b>La prueba</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Identificará alrededor de 1 de cada 20 embarazos como “detección positiva” (con mayor riesgo) para el síndrome de Down.</li> <li>▪ Detecta alrededor de 4 de cada 5 embarazos con síndrome de Down.</li> <li>▪ No detecta alrededor de 1 de cada 5 embarazos con síndrome de Down.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Identificará alrededor de 1 de cada 20 embarazos como “detección positiva” (con mayor riesgo) para el síndrome de Down.</li> <li>▪ Detecta alrededor de 4 de cada 5 embarazos con síndrome de Down.</li> <li>▪ No detecta alrededor de 1 de cada 5 embarazos con síndrome de Down.</li> </ul>
<b>Tipo de prueba</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Análisis de sangre y ultrasonido en forma temprana</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Análisis de sangre</li> </ul>
<b>Momento adecuado</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Embarazo de 9 semanas, 4 días a 13 semanas, 6 días para el análisis de sangre</li> <li>▪ Embarazo de 11 semanas, 4 días a 13 semanas, 6 días para el ultrasonido NT</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Embarazo de 15 a 20 semanas</li> </ul>
<b>Opciones de seguimiento para pruebas de diagnóstico si el resultado es “detección positiva”</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ CVS, si los resultados están disponibles de manera temprana (el riesgo de aborto espontáneo es de 1 en 100)</li> <li>▪ Amniocentesis si los resultados están disponibles más tarde</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ultrasonido detallado y amniocentesis (riesgo de aborto espontáneo menor a 1 en 300)</li> </ul>
<b>Tiempo de espera entre el resultado de “detección positiva” y una prueba diagnóstico de seguimiento (CVS o amniocentesis)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Un par de días a dos semanas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 7 días o menos</li> </ul>
<b>Pruebas adicionales durante el embarazo avanzado</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ultrasonido de rutina</li> <li>▪ MSAFP-only (Prueba de alfafetoproteína sérica materna solamente) (alfafetoproteína de suero materno)</li> <li>▪ Análisis de sangre para detectar defectos del tubo neural y la pared abdominal</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ultrasonido de rutina</li> </ul>

Elegir qué prueba de detección realizarse, si fuera necesaria, es una decisión personal. Consulte a su médico, enfermero especialista, partera, o asesor genético para obtener más información.

\* \* \* \* \*

## Recursos adicionales

- Visite nuestro sitio Web en [kp.org/espanol](http://kp.org/espanol) para tener acceso a las enciclopedias de la salud y de las drogas, programas interactivos, clases de salud y mucho más.
- Consulte su copia de *La salud en casa: Guía práctica de Healthwise y Kaiser Permanente*.
- Contacte el Departamento de Educación para la Salud de su centro para obtener información acerca de la salud, programas y otros recursos.

Esta información no tiene como objetivo diagnosticar problemas de salud ni tomar el lugar de los consejos médicos ni del cuidado que usted recibe de su doctor o de otro profesional de la salud. Si tiene problemas de salud persistentes, o si tiene preguntas adicionales, por favor consulte con su doctor.