



# Pruebas prenatales para detectar defectos de nacimiento: información para ayudarlo a decidir

La mayoría de los embarazos terminan con el nacimiento de un bebé saludable. Sin embargo, todas las embarazadas tienen una pequeña posibilidad de tener un bebé con defectos de nacimiento (o congénitos). Las pruebas prenatales pueden detectar algunos de ellos antes de que el bebé nazca.

Existen dos tipos de pruebas prenatales: **pruebas de detección y procedimientos de diagnóstico**. Ambos tipos de pruebas están disponibles para usted, sin importar su edad. Estas pruebas son opcionales, por lo tanto la decisión de realizarlas o no, y cuál elegir, depende de usted.

## ¿Qué son las pruebas de detección prenatales?

Las pruebas de detección prenatales ayudan a determinar si tiene muchas o pocas posibilidades de tener un bebé con ciertos defectos de nacimiento. Aunque no detectan todos los defectos de nacimiento, permiten detectar:

- **Síndrome de Down:** una anomalía cromosómica que causa retraso mental y algunos defectos físicos de nacimiento.
- **Trisomía 18:** una anomalía cromosómica que causa retraso mental grave y defectos físicos de nacimiento.
- **Defectos del tubo neural:** aberturas en la columna vertebral o el cráneo del bebé.
- **Defectos en la pared abdominal:** aberturas en el abdomen (o vientre) del bebé.
- **Síndrome de Smith-Lemli-Opitz:** una enfermedad genética poco frecuente que causa retraso mental y defectos físicos de nacimiento.

Las pruebas de detección no aumentan la posibilidad de un aborto espontáneo.

## ¿Qué pruebas de detección están disponibles?

### Prueba integrada del suero materno

Una prueba integrada del suero materno incluye dos análisis de sangre. Para cada uno de ellos, deberá presentar un formula-

rio especial de laboratorio llenado por su ginecólogo obstetra. Una vez que tiene el formulario, podrá hacerse el análisis en cualquier laboratorio de Kaiser Permanente. El primer análisis de sangre se realiza entre la semana 10 y la 13 con 6 días de embarazo. El segundo análisis de sangre, entre las semanas 15 y 20 de embarazo. Los resultados estarán disponibles aproximadamente 2 semanas después del segundo análisis. Las pruebas integradas de suero materno investigan la presencia de todas las condiciones arriba mencionadas.

### Prueba integrada completa

La prueba integrada completa incluye los dos análisis de sangre de la prueba integrada del suero materno, además de un ultrasonido especial llamado translucencia nucal (NT, por sus siglas en inglés). El ultrasonido NT se realiza entre la semana 11 con 2 días y la 14 con 2 días de embarazo. La translucencia nucal sólo está disponible en algunos de los consultorios médicos de Kaiser Permanente, por eso quizás deba viajar para hacerse el ultrasonido. Un resultado preliminar de detección del síndrome de Down y trisomía 18 estará disponible después del primer análisis de sangre y del ultrasonido. Los resultados finales estarán disponibles aproximadamente 2 semanas después del segundo análisis de sangre. La prueba integrada completa investiga la presencia de todas las condiciones arriba mencionadas y tiene una tasa de detección un poco más precisa para el síndrome de Down y trisomía 18.

### Prueba de detección cuádruple (o “Quad”)

Si comenzó la atención prenatal en la semana 14 o después, de todos modos puede hacerse una prueba de detección. La prueba de detección cuádruple incluye un análisis de sangre entre la semana 15 y la 20 de embarazo. Los resultados estarán disponibles aproximadamente 2 semanas después. La prueba de detección cuádruple investiga la presencia de todas las condiciones antes mencionadas.

## Qué indican los resultados de las pruebas de detección

La mayoría de las mujeres que se hacen una prueba de detección obtienen un resultado “negativo”. Esto significa que son bajas las posibilidades de que el bebé tenga alguno de los defectos de nacimiento que detecta la prueba. Como las posibilidades son lo suficientemente bajas, en general no se ofrecen pruebas adicionales. Sin embargo, un resultado negativo no garantiza que el bebé no tendrá problemas de salud o defectos de nacimiento.

Algunas mujeres que se hacen una prueba de detección obtienen un resultado “positivo”. Esto significa que las posibilidades de un defecto de nacimiento son lo suficientemente altas para considerar hacer más pruebas. En este caso, el Departamento de Genética se comunicará con usted. Un asesor en genética analizará cuáles son las opciones de pruebas de diagnóstico, como la amniocentesis o el muestreo de vellosidades coriónicas (CVS, por sus siglas en inglés). Usted puede elegir hacer más pruebas para averiguar por qué obtuvo un resultado positivo. A medida que aumenta la edad de la mujer, la posibilidad de obtener un resultado positivo es más alta. En la mayoría de los casos, las mujeres que obtienen resultados positivos tienen bebés saludables.

## ¿Qué son los procedimientos de diagnóstico prenatales?

Los procedimientos de diagnóstico prenatales pueden decirle con certeza si el bebé tiene ciertos defectos de nacimiento específicos. Los procedimientos de diagnóstico pueden detectar más del 99 por ciento de los casos de bebés con una anomalía cromosómica. Sin embargo, estos procedimientos no detectan todos los defectos de nacimiento ni todos los tipos de retraso mental.

## ¿Qué procedimientos de diagnóstico prenatal están disponibles?

### Muestreo de vellosidades coriónicas (CVS)

El CVS se realiza generalmente entre las semanas 10 y 13 de embarazo. Se introduce un pequeño tubo flexible a través de la vagina y del cuello del útero, o una aguja fina a través de la parte baja del abdomen (vientre). Este procedimiento consiste en tomar una pequeña muestra de la placenta inicial (el órgano que nutre al bebé en gestación). El CVS detecta anomalías cromosómicas en el bebé. El riesgo de aborto espontáneo luego del CVS es inferior a 1 en 300.

### Amniocentesis

La amniocentesis se hace generalmente entre las semanas 15 y 20 de embarazo. Se inserta una aguja fina a través del abdomen para extraer una muestra del líquido que rodea al bebé. Este líquido se utiliza para detectar anomalías cromosómicas en el bebé. La amniocentesis también puede detectar otros defectos de nacimiento,

como la espina bífida. El riesgo de aborto espontáneo luego de la amniocentesis es inferior a 1 en 300. (Cuando la amniocentesis se hace antes de la 15 semana de embarazo, el riesgo de aborto espontáneo es un poco más alto).

**Nota importante:** en el segundo trimestre de embarazo (generalmente entre las semanas 17 y 20), se le hará un ultrasonido prenatal de rutina, que es una prueba útil para detectar defectos del tubo neural y de la pared abdominal, así como otros defectos físicos de nacimiento. Algunos hallazgos del ultrasonido pueden aumentar la inquietud sobre la presencia de una anomalía cromosómica. Sin embargo, sólo el muestreo de vellosidades coriónicas o la amniocentesis pueden diagnosticar una anomalía cromosómica durante el embarazo.

## Qué indican los resultados del diagnóstico

La mayoría de las mujeres que se hacen un procedimiento de diagnóstico obtienen resultados normales. Los resultados normales

del diagnóstico prenatal pueden asegurarle que el bebé no tendrá síndrome de Down u otro problema cromosómico. Sin embargo, ninguna prueba puede garantizarle totalmente que el bebé no tendrá problemas de salud o defectos de nacimiento.

De vez en cuando, el resultado de un diagnóstico prenatal revela que el bebé en desarrollo tiene una anomalía cromosómica. Si esto sucede, se le ofrecerá asesoramiento genético y la posibilidad de consultar a uno o más especialistas para analizar las opciones disponibles para su embarazo, según su situación específica.

## ¿Cuánto cuesta cada prueba?

Los montos varían según la cobertura de su plan de salud de Kaiser Permanente. Los miembros de Kaiser Permanente deben pagar los copagos y las tarifas aplicables para cada prueba. Para una prueba de detección, esto puede incluir los costos de laboratorio, así como un costo adicional por el ultrasonido NT. Si elige hacerse una prueba de diagnóstico, es posible que el procedimiento tenga un costo. Si tiene alguna pregunta sobre su cobertura, llame al Departamento de Servicio a los Miembros al (800) 464-4000.

## ¿Qué decisión debo tomar?

La decisión de hacerse durante el embarazo una prueba de detección, un procedimiento de diagnóstico o ninguna prueba para detectar defectos de nacimiento es personal. Es muy importante que considere las ventajas y desventajas. Por ejemplo, pregúntese: “¿Qué motivos tengo para elegir esta prueba?”, “¿Qué haría con los resultados?”, y anote sus respuestas. Si cree que necesita más información o apoyo, considere qué otros recursos puede ser útiles para usted. Tal vez desee hablar de nuevo con su proveedor, leer otros materiales educativos, hablar con su pareja o un amigo cercano, o consultar a un asesor en genética.

## Otros recursos

Para obtener más información sobre las pruebas prenatales, visite el sitio web de Genética: [genetics.kaiser.org](http://genetics.kaiser.org).

### El siguiente diagrama de decisiones puede ayudarle a determinar qué prueba es adecuada para usted, si decide hacerse una.

Saber que mi bebé tiene cierto defecto de nacimiento, ¿me ayudará a prepararme para tener a un niño con necesidades especiales? ¿Consideraría interrumpir mi embarazo si el bebé tiene un defecto de nacimiento?

Si respondió **NO** a ambas preguntas, puede decidir no hacerse ninguna prueba prenatal para detectar defectos de nacimiento.

Si respondió **SÍ** a alguna de estas preguntas, tal vez desee hacerse algún tipo de prueba prenatal.

¿Deseo saber si mi embarazo tiene un riesgo mayor para ciertos defectos de nacimiento?  
¿Necesito más información para decidir si desee hacer un procedimiento de diagnóstico?  
¿Estoy dispuesta a aceptar una prueba que puede no identificar estos defectos?

O bien

Realmente desee saber si mi bebé presenta una anomalía cromosómica?  
¿Estoy dispuesta a aceptar una prueba que tiene un pequeño riesgo de aborto espontáneo?

Si respondió **SÍ** a estas preguntas, tal vez desee hacerse la prueba integrada del suero materno o la prueba integrada completa.

Si respondió **SÍ** a estas preguntas, tal vez desee hacerse un CVS o una amniocentesis.

Esta información no pretende diagnosticar problemas de salud ni sustituir los consejos médicos ni el cuidado que usted recibe de su médico o de otro profesional de la salud. Si tiene problemas de salud persistentes, o si tiene preguntas adicionales, por favor consulte con su médico.

© 2007, The Permanente Medical Group, Inc. All rights reserved. Regional Health Education.

915810094 (Revised 3-09) Prenatal Testing for Birth Defects: Helping You Decide