

GUÍA PARA LAS EMBARAZADAS

# PROGRAMA DE DETECCIÓN PRENATAL DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

La decisión de realizar las pruebas incluidas en este Programa es una decisión voluntaria y personal, que debe tomar tras contar con toda la información disponible

El personal sanitario que atiende su embarazo le hablará de ellas y responderá a las preguntas o dudas que pudiera tener

La información contenida en esta guía le ayudará en la toma de decisiones





## ¿Qué es una anomalía cromosómica?

En el interior de todas las células de nuestro organismo hay unas estructuras muy pequeñas llamadas cromosomas. En ellos están los genes que determinan nuestros caracteres biológicos. Normalmente se tienen 46 cromosomas, agrupados en 23 pares.

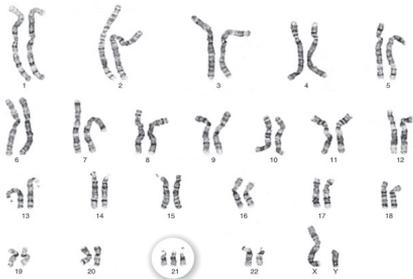
Una anomalía cromosómica es una alteración en el número de cromosomas o en su estructura. Estas anomalías surgen al azar en el momento de la fecundación y provocan una gran variedad de defectos congénitos que pueden ir desde leves hasta severos.

La más conocida y frecuente de todas las anomalías cromosómicas es la trisomía 21 o Síndrome de Down.

## ¿Qué es el Síndrome de Down?

Las personas que tienen un Síndrome de Down presentan una alteración en el par 21: tienen 3 cromosomas en lugar de 2. El cromosoma extra no se puede eliminar de las células, por lo que no tiene cura.

Representación gráfica de los cromosomas (cariotipo) de un varón con Síndrome de Down



Esta anomalía conlleva en algunos casos la presencia de diversos problemas de salud, los más comunes incluyen trastornos del corazón y alteraciones auditivas o visuales. Muchos de estos problemas se pueden tratar, y con un seguimiento adecuado desde el nacimiento se consiguen detectar de forma precoz.

Las personas con Síndrome de Down presentan diferentes niveles de discapacidad intelectual.

En la edad adulta algunos son capaces de desarrollar un trabajo y de alcanzar un nivel aceptable de autonomía. Sin embargo, la mayoría de las personas con este síndrome necesitan ayuda y apoyo a largo plazo.

Gracias a los avances médicos y los tratamientos psicoeducativos desde edades tempranas, hoy en día las personas con este síndrome han logrado alcanzar un adecuado estado de salud y una mejora en su calidad de vida.

## ¿Con qué frecuencia se produce el Síndrome de Down?

Existe la creencia de que sólo las mujeres mayores pueden tener un hijo o hija con Síndrome de Down, pero eso no es cierto, cualquier mujer puede tener un bebé con este síndrome, aunque sí es verdad que el riesgo aumenta cuanto mayor es la edad de la madre.

### POSIBILIDAD DE TENER UN BEBÉ CON SÍNDROME DE DOWN

A los 20 años	1 posibilidad de cada	1.500
A los 30 años	1 posibilidad de cada	900
A los 35 años	1 posibilidad de cada	250

## ¿Cómo se puede detectar un Síndrome de Down durante el embarazo?

En la actualidad podemos conocer si el bebé que se está gestando tiene una anomalía en sus cromosomas, pero para ello es necesario obtener una muestra de sus células.

Las pruebas necesarias para obtener este material, son **pruebas invasivas** que conllevan un riesgo para el embarazo, fundamentalmente el riesgo de aborto después de la punción. La más conocida de estas pruebas invasivas es la **amniocentesis**.

Por ello, se han desarrollado diferentes pruebas para seleccionar aquellas gestaciones en las que existe una probabilidad lo suficientemente alta de que el bebé al nacer tenga un Síndrome de Down, como para justificar la práctica de una amniocentesis y el riesgo que ésta conlleva.

El Servicio Cántabro de Salud ha elegido la denominada **Prueba Combinada del Primer Trimestre**, por ser la que aúna mejor eficacia y seguridad, ya que realizada de forma correcta en los plazos adecuados, permite detectar más del 90% de casos de Síndrome de Down u otras anomalías cromosómicas menos conocidas.

La amniocentesis es una prueba invasiva, que conlleva un riesgo de aborto

Sólo debe realizarse cuando exista un riesgo elevado de Síndrome de Down

## ¿A quién va a ofrecerse la prueba combinada del primer trimestre?

Esta prueba no conlleva ningún riesgo para el bebé, por eso se ofrecerá a todas las gestantes que acudan para control de embarazo y que se encuentren en el 1<sup>er</sup> trimestre de embarazo.

## ¿En qué consiste la prueba combinada del primer trimestre?

Esta prueba de cribado consiste en combinar dos tipos de exámenes:

- **Un análisis de sangre** en el que se mide la cantidad de dos sustancias (Fracción libre de la Gonadotropina Coriónica Humana y Proteína A Plasmática Asociada al Embarazo) que aparecen de forma natural en la sangre de la gestante. Son sustancias que han pasado del bebé a la madre. Este análisis se realiza alrededor de las 10 semanas de gestación, junto con el resto de análisis que se solicitan en el primer control rutinario del embarazo.
- **Una ecografía** para valorar lo que se denomina la translucencia nucal, que mide la cantidad de líquido que hay bajo la piel de la nuca del feto. Esta medición se lleva a cabo en la ecografía de control del primer trimestre entre las 11 y 13 semanas de gestación.

### ANALÍTICA DE SANGRE

(βHCG Libre + PAPP-A)  
(10 semanas de gestación)

+

### ECOGRAFÍA

(Translucencia Nucal)  
(11-13 semanas de gestación)



**Estas dos determinaciones deben realizarse, cada una de ellas, en unas semanas concretas de la gestación**

**La mayor sensibilidad de la prueba se obtiene haciendo la determinación sanguínea sobre las 10 semanas, y ecografía entre las 11-13 semanas**

Posteriormente, un programa informático en el que se introducen los resultados de estas 2 pruebas, ajusta el riesgo asociado a la edad de cada mujer y se establece un **ÍNDICE DE RIESGO individualizado**, que nos indica la probabilidad de que su hijo o hija presente una anomalía cromosómica.

**Es muy importante que entienda que esta prueba de cribado no sirve para confirmar si el bebé tiene un Síndrome de Down, sino para seleccionar aquellas gestantes con una mayor probabilidad, a las que se debe proponer una prueba invasiva**

**Saber si definitivamente lo tiene o no, sólo podrá conocerse mediante la práctica de una amniocentesis**

### **¿Qué ventajas tiene esta prueba?**

**No conlleva ningún riesgo** para la gestante ni para el bebé, lo que permite realizarla a todas las embarazadas.

**Su sencillez**, ya que no aumenta el número de visitas o controles que se realizan durante el embarazo.

**Su rapidez**, ya que permite conocer la probabilidad de tener un bebé con Síndrome de Down desde los primeros meses de embarazo, dado que el resultado le será facilitado en la misma consulta donde le realicen la ecografía.



## ¿Qué significa un Índice de Riesgo Bajo?

Significa, simplemente, que la posibilidad de tener un Síndrome de Down u otra anomalía cromosómica es pequeña y, por tanto, no se justifica la realización de una amniocentesis.

**El 95% de las gestantes que realizan la prueba combinada tiene un riesgo bajo**

Es importante entender que un índice de riesgo bajo no excluye definitivamente que el bebé pueda tener una alteración cromosómica, sólo que es improbable. Sigue existiendo un pequeño riesgo, ya que en algunos casos el Síndrome de Down no se detecta con las pruebas de cribado.

Si la prueba informa de un índice de riesgo bajo no se le propondrá ninguna otra prueba y continuará con la vigilancia habitual de su embarazo.

## ¿Qué significa un Índice de Riesgo Alto?

Significa que el riesgo de padecer un Síndrome de Down u otra anomalía cromosómica es alto, por lo que se le ofrecerá la realización de estudios complementarios.

**El 5% de las mujeres que realizan las pruebas de cribado tienen un índice de riesgo alto**

En el caso de obtenerse un índice de riesgo alto, el ecografista le informará del significado de los resultados y será remitida al Servicio de Citogenética del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, donde le completarán la información y propondrán el estudio más adecuado según las circunstancias de su embarazo:

- Realizar una prueba de cribado con más sensibilidad: Estudio de ADN fetal en sangre materna.
- Realizar una prueba invasiva para confirmar el diagnóstico: Amniocentesis.

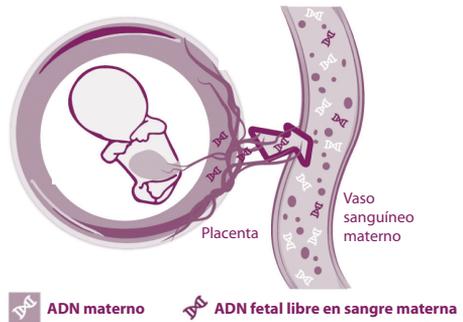
## ¿Qué es el estudio de ADN fetal en sangre materna?

Se realiza mediante una extracción de sangre a la gestante y se basa en el estudio de ADN (Ácido Dextrosiribonucleico) fetal presente en la sangre materna.

Esta prueba se recomienda realizar a partir de 10 semanas de gestación y no conlleva riesgo ni para la gestante ni para el feto, ya que sólo es necesaria una pequeña extracción de sangre materna.

Esta prueba se le ofrecerá sólo cuando exista un riesgo alto y se den unas condiciones clínicas específicas.

Aunque tiene una alta sensibilidad (99%) **es un test de cribado**, no un test diagnóstico, por tanto ante un resultado positivo deberá indicarse la realización de una **prueba diagnóstica** (Amniocentesis).



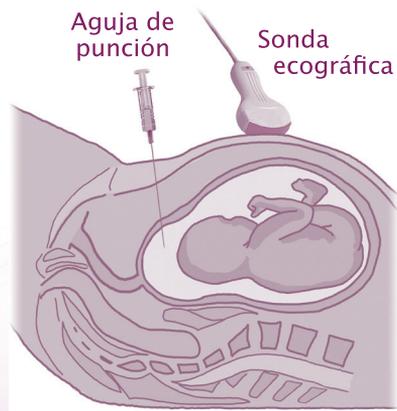
## ¿Qué es la amniocentesis y qué riesgos conlleva?

La amniocentesis es una técnica invasiva que permite obtener a través del abdomen materno, una pequeña cantidad de líquido amniótico, **procedente de la unidad feto-placentaria**, en el que se realiza el estudio genético.

La amniocentesis se puede realizar a partir de las 15 semanas de embarazo.

Se lleva a cabo a nivel ambulatorio y bajo control ecográfico. La punción puede resultar molesta, pero no precisa el uso de anestesia.

### Técnica de la Amniocentesis



Los resultados se comunicarán a la gestante en un tiempo que dependerá de la técnica elegida y sobre la que se le habrá informado previamente en la consulta. Excepcionalmente (menos de 1 de cada 100 muestras) no se consigue obtener resultados porque las células no crecen adecuadamente o bien el resultado no es concluyente. Cuando esto ocurre, le propondrán una segunda amniocentesis.

**La amniocentesis es un procedimiento que no está exento de riesgo 1 de cada 100 mujeres a las que se realiza una amniocentesis sufre un aborto postpunción**

## ¿Qué sucede si se confirma una anomalía cromosómica?

En el caso de que tras la amniocentesis se confirme un Síndrome de Down u otra anomalía cromosómica, desde el **Servicio de Citogenética del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla** recibirá toda la información necesaria, sobre las alternativas existentes, para poder tomar la decisión que considere más adecuada para su embarazo.









[www.saludcantabria.org](http://www.saludcantabria.org)