

DETECCIÓN PRENATAL DE LAS TRISOMÍAS 21, 18 Y 13

Pruebas de detección y exámenes diagnósticos



Hôpitaux
Universitaires
Genève

Introducción

Este folleto tiene como objetivo explicarle en qué consiste la doble prueba de detección prenatal precoz de las trisomías 21, 18 y 13, que se propone a todas las mujeres embarazadas entre las semanas 11ª y 14ª del embarazo. Sirve para determinar el riesgo de anomalías cromosómicas en el feto. No es una prueba obligatoria y solo se realizará con su consentimiento. En función del riesgo detectado, pueden estudiarse nuevas pruebas.

¿En qué consiste este cribado?

Incluye una ecografía realizada hacia la semana 12ª y un análisis de la sangre materna, que puede realizarse desde la semana 9ª.

Translucencia nucal

El elemento más importante para el cálculo del riesgo es la medición ecográfica del grosor de la nuca del embrión, que forma una zona denominada translucencia nucal. El riesgo aumenta con el grosor de esta.

Una translucencia nucal elevada puede ser un indicio importante de otras anomalías fetales, aunque también se puede observar en niños de desarrollo totalmente normal.

Marcadores en la sangre materna

En las muestras de sangre materna se pueden medir los niveles de una hormona, la fracción libre de la β -hCG, y de una proteína, la PAPP-A. Estas sustancias aparecen en la sangre de todas las mujeres embarazadas, pero el nivel es diferente en los fetos portadores de trisomía 21, 18 o 13.



INFO

Si el cribado no se realiza en el primer trimestre, puede realizarse en el segundo. En este caso, se tiene en cuenta la edad de la futura madre y dos parámetros de la sangre materna: AFP (alfafetoproteína) y β -hCG y solo se valora el riesgo de trisomía 21.

¿Cómo interpretar los resultados?



INFO

El riesgo de trisomía 21 aumenta con la edad. Es de 1 caso por cada 1600 nacimientos en madres de 20 años, 1 por 900 a los 30 años, 1 por 380 a los 35 años, 1 por 20 a los 45 años.

La edad de la futura madre, junto con la translucencia nuchal y los análisis de sangre, permite un cálculo de probabilidades estadísticas de tener un feto portador de una de estas tres trisomías.

Un riesgo bajo

Los resultados se consideran bajos cuando el riesgo de trisomía está entre 1/1001 y 1/20.000 nacimientos. Eso quiere decir que harían falta más de 1000 nacimientos para dar con un caso de trisomía. Para estas futuras madres, el riesgo es realmente bajo. No se requieren más pruebas, salvo el seguimiento ecográfico usual.

Un riesgo aumentado o intermedio

Un riesgo se considera «aumentado» o «intermedio» cuando el es superior a 1 sobre 1000 (1/500, 1/150, 1/50, etc.). Estos resultados no demuestran la presencia de una trisomía.

En función del nivel de riesgo, pueden proponerse otras pruebas, según los casos:

- ▶ un diagnóstico prenatal no invasivo (Genatest) en caso de riesgo intermedio superior a 1 sobre 1000 y si la ecografía es normal
- ▶ un diagnóstico prenatal invasivo (biopsia corial, amniocentesis) en caso de riesgo elevado (combinación de un riesgo superior a 1 sobre 1000 con otros criterios: anomalías ecográficas, embarazo múltiple, translucencia nuchal muy alta, etc.).

¿Qué hacer en caso de riesgo aumentado?

En función del riesgo de trisomía 21, 18 o 13, son posibles dos tipos de pruebas complementarias.

Un diagnóstico prenatal no invasivo (Genatest)

En caso de riesgo intermedio, se propone el Genatest para la detección de las trisomías 21, 18 y 13 del feto, salvo que en la ecografía se advierta una malformación o una translucencia nugal aumentada. En estas situaciones especiales, se propone directamente un diagnóstico por biopsia corial o amniocentesis.

El Genatest, realizado a partir de una muestra de sangre materna, analiza el material genético del feto (su ADN) liberado por la placenta en la sangre de la mujer embarazada. Esta prueba no presenta riesgo inmediato para el embarazo. Los resultados están disponibles en un plazo de 5 a 10 días hábiles tras la extracción de sangre.

Si la prueba indica que el feto podría ser portador de la trisomía en cuestión, es necesario confirmar el resultado mediante un examen diagnóstico invasivo (biopsia corial o amniocentesis).



SABER

Para más información, puede leer *Genatest, un diagnóstico prenatal no invasivo*.

Diagnóstico prenatal

Para saber con precisión si el feto sufre o no trisomía 21, 18 o 13, el médico puede realizar una biopsia corial o una amniocentesis:

- ▶ la biopsia corial, o análisis de las vellosidades coriales, consiste en tomar una muestra minúscula de la futura placenta por medio de una aguja dirigida bajo control ecográfico
- ▶ la amniocentesis consiste en tomar, bajo control ecográfico, una muestra de líquido amniótico.

Estos dos exámenes permiten analizar la totalidad de los cromosomas fetales.

Se trata de pruebas invasivas que pueden provocar un aborto, aunque con una frecuencia muy baja (0,2 a 0,5 %).

Los primeros resultados están disponibles en 48 horas y los resultados definitivos en dos semanas.



INFO

Le propondremos una consulta específica cuando el cribado del primer trimestre muestre un riesgo intermedio o elevado, con el fin de darle información sobre las técnicas diagnósticas y ayudarle a elegir la más adecuada.

Información práctica

Contacto

☎ 022 372 42 29

➔ www.hug-ge.ch/gynecologie-obstetrique

Facturación

Las pruebas de detección durante el primer trimestre (ecografía y análisis de la sangre materna), así como los costes de la biopsia corial o la amniocentesis están a cargo del seguro de salud obligatorio.

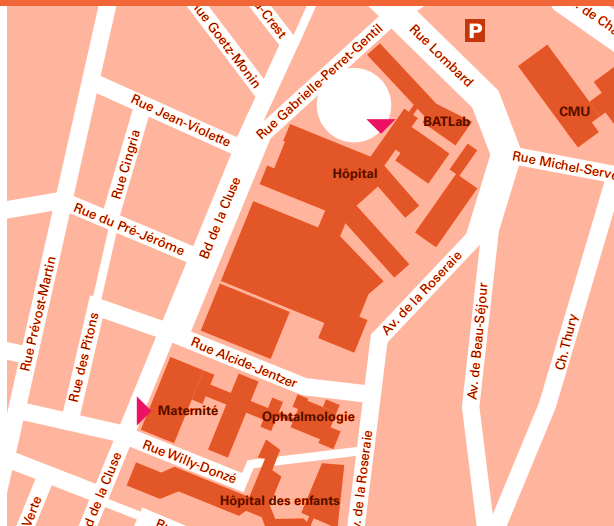
Las pruebas prenatales no invasivas se reembolsan sobre la base de la ley sobre el seguro de enfermedad (LAMal) si el riesgo de trisomía es superior al 1 / 1000.

Servicio de obstetricia

Unidad de medicina fetal
y ecografía
Bd de la Cluse 30
1205 Genève

Acceso

Tram 12 y 18,
parada « Augustins »
Bus 35,
parada « Maternité-Pédiatrie »



Este folleto, evaluado por pacientes, ha sido preparado por el servicio de obstetricia en colaboración con el grupo de información para pacientes y familiares (GIPP) de HUG.