

North Carolina Women's Hospital

Prueba de escrutinio integrada del suero materno y ultrasonido durante el primer trimestre (FIRST, por sus siglas en inglés) *First Trimester Serum and Ultrasound Combined Screen: (FIRST)*

¿Qué es FIRST?

FIRST es una prueba de escrutinio que se ofrece a todas las mujeres embarazadas entre las 11 y 14 semanas de embarazo. Es una prueba de escrutinio que puede decirle si usted se encuentra a mayor riesgo de tener un bebé con ciertos defectos congénitos o problemas. Luego de haber aprendido acerca de la prueba FIRST, usted puede decidir si quiere hacerse la prueba o no.

¿Cuáles defectos congénitos detecta la prueba FIRST?

La prueba FIRST detecta dos problemas congénitos. Uno se llama síndrome de Down y el otro se llama trisomía 18. También puede ayudar a determinar si el bebé está a riesgo de tener ciertos problemas del corazón.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es el problema congénito más común visto en recién nacidos. El mismo es causado por un cromosoma 21 extra. Los bebés con síndrome de Down tienen retraso mental y rasgos físicos poco usuales que son comunes entre los niños con síndrome de Down. Los bebés con síndrome de Down podrían también tener problemas con el corazón y otros órganos.

¿Qué es trisomía 18?

Trisomía 18 es un problema genético causado por un cromosoma 18 extra. La trisomía 18 es menos común que el síndrome de Down, pero más seria. Los bebés que nacen con trisomía 18 tienen defectos congénitos severos y usualmente no viven mucho tiempo luego de haber nacido.

¿Cómo se hace la prueba de escrutinio FIRST?

Para comenzar usted se reunirá con un consejero genético para contestarle sus preguntas acerca de la prueba. Luego, si usted decide que la prueba será de ayuda para usted, se le tomará una muestra de sangre y se le hará un ultrasonido al bebé. Los resultados de estas dos pruebas se combinan con su edad para ver si usted está a riesgo de tener un bebé con síndrome de Down o trisomía 18. Los resultados toman aproximadamente 5 días. Su consejero genético le llamará con su resultado.

¿Por qué se hace un ultrasonido?

Para ser precisa, la prueba debe hacerse durante un momento específico del embarazo. El ultrasonido mide al bebé para asegurar que el embarazo se encuentra entre las 11 y 14 semanas. El líquido que se encuentra detrás del cuello del bebé también se mide. Esto se llama la translucencia nucal (NT por sus siglas en inglés). Una gran cantidad de líquido podría significar un riesgo mayor de síndrome de Down, trisomía 18, defectos del corazón y otros problemas.

¿Por qué se hace una prueba de sangre?

La prueba de sangre mide las proteínas en la sangre de la madre las cuales se forman conforme progresa el embarazo. Si los niveles de estas proteínas son diferentes a aquellos en un embarazo promedio, podría significar un riesgo mayor de síndrome de Down o trisomía 18.

¿Y si los resultados de mi prueba son negativos?

Un resultado negativo de la prueba significa que su riesgo de tener un bebé con síndrome de Down o trisomía 18 no es mayor que el riesgo de una mujer de 35 años.

¿Y si los resultados de mi prueba son positivos?

Un resultado positivo de la prueba significa que existe un riesgo mayor de tener un bebé con síndrome de Down o trisomía 18, pero no significa que su bebé tiene ninguno de estos problemas. Si los resultados de su prueba son positivos, se le ofrecerá otra prueba para detectar estos problemas genéticos. Esta prueba puede hacerse con una muestra de la placenta (CVS) o con el líquido que está alrededor de su bebé (amniocentesis).

¿Qué son CVS y amniocentesis?

El CVS (muestreo de vellosidades coriónicas) y la amniocentesis son pruebas que miran directamente las células de su bebé. El CVS se hace entre las 10 y 14 semanas de embarazo y la amniocentesis se hace después de las 15 semanas de embarazo. Estas pruebas se hacen para diagnosticar problemas genéticos. Ambas pruebas conllevan un riesgo de complicaciones en el embarazo o aborto espontáneo. Este riesgo con CVS es aproximadamente de 1 en 200 embarazos (0.5%). El riesgo con amniocentesis es de más o menos 1/300-1/500 embarazos (0.2-0.3%).

¿Cuán precisa es FIRST?

FIRST identifica 85% de los embarazos con síndrome de Down más del 90 % de embarazos con trisomía 18. Ya que FIRST es una prueba de detección, no da una respuesta final. Le dejará saber si usted está más o menos propensa a tener un bebé con uno de estos problemas. La única manera de saber con certeza si su bebé está afectado es hacer una prueba, tal como CVS o amniocentesis, que diagnosticará el problema específicamente.

¿Cubrirá el seguro médico la prueba FIRST?

La prueba FIRST está cubierta por muchas compañías de seguro. Si usted quiere la prueba, le sugerimos que usted contacte a su compañía de seguro para discutir si está cubierta. Si no está cubierta por su compañía de seguros, se prevé que usted pague por la prueba. Los consejeros financieros están disponibles para discutir planes de pago.

¿Cómo puedo asegurarme que me hagan la prueba FIRST?

Si usted decide que quiere la prueba FIRST, dígaselo a su proveedor de servicios de salud o contacte al UNC Prenatal Diagnosis Program al (919) 966-2229. Recuerde, la prueba FIRST debe hacerse temprano en el embarazo; así que si está interesada, es importante dejarle saber a su proveedor de servicios de salud tan pronto como sea posible.

¿Me ofrecerán otras pruebas de detección durante mi embarazo?

Si usted elige hacerse la prueba FIRST, se le ofrecerá otra prueba de detección alrededor de las 18 semanas de embarazo para ver si su bebé se encuentra a mayor riesgo de tener espina bífida u otro tipo de defecto del tubo neural (ONTD, por sus siglas en inglés). Defectos del tubo neural resultan en una abertura en la espina dorsal o cráneo del bebé. Esta prueba se hace a veces usando una muestra de sangre de la madre. La prueba de sangre se llama AFP, o alfa-feto proteína. Esta prueba también puede hacerse por medio de ultrasonido enfocado.

Si usted no se hace la prueba FIRST, se le ofrecerá una prueba de detección diferente alrededor de las 18 semanas de embarazo que detecta espina bífida, trisomía 18 y síndrome de Down. Esta prueba se llama prueba de detección triple o cuádruple.

Ésta también se hace usando una muestra de sangre de la madre. Si usted se hace FIRST, no necesitará hacerse la prueba de detección triple o cuádruple, ya que ya usted se habrá hecho las pruebas de detección para síndrome de Down y trisomía 18.

Approved by NC Women's Hospital Patient Education Steering Committee, September 4, 2007. Revised 12/11/08.