

North Carolina Women's Hospital
Prueba prenatal no invasiva
del síndrome de Down, la trisomía 18 y la trisomía 13
Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) for Down Syndrome, trisomy 18 and trisomy 13

¿Qué es la prueba prenatal no invasiva?

La prueba prenatal no invasiva (NIPT, por sus siglas en inglés) es una de varias opciones de detección y análisis disponibles para las mujeres durante el embarazo. Los resultados de esta prueba se utilizan para establecer si existen mayores probabilidades de que una de estas tres enfermedades: síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13 afecten el embarazo. Algunas veces esta prueba también se denomina análisis de ADN fetal libre de circulación celular.

La NIPT es una nueva tecnología que mide el ADN que proviene del embarazo y se detecta en la sangre de la madre. El ADN es el material genético que está presente en los seres humanos en cada célula de nuestros cuerpos. Contiene las instrucciones para nuestro crecimiento y desarrollo. El ADN está organizado en estructuras llamadas cromosomas. Por lo general, un individuo sano posee 23 pares de cromosomas o 46 cromosomas en total.

¿Está la NIPT disponible para todas las mujeres embarazadas?

En la actualidad, la NIPT únicamente se ofrece a mujeres embarazadas si existen mayores probabilidades de que el bebé padezca síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13. En todos los embarazos existe alguna probabilidad de padecer estos trastornos. No obstante, ciertos factores aumentan las probabilidades de que una mujer tenga un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13. Estos factores pueden incluir la edad de la madre o los antecedentes de embarazos anteriores. Además, las mujeres que presentaron hallazgos ecográficos o pruebas de detección anormales pueden correr mayores riesgos de tener un bebé con estas enfermedades.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es la enfermedad genética más frecuente que se observa en los recién nacidos. Casi 1 entre 700 bebés nacerán con esta enfermedad. El síndrome de Down también se denomina trisomía 21 porque las personas con síndrome de Down tienen una copia extra del cromosoma 21. Por lo general, el síndrome de Down ocurre al azar y no es hereditario. Las personas con síndrome de Down suelen tener retrasos en el desarrollo y discapacidad intelectual. También presentan mayores riesgos de padecer problemas cardíacos y otros problemas de salud. Todas las personas con síndrome de Down son únicas. En la mayoría de los casos, resulta imposible de predecir antes de su nacimiento la forma en la que el síndrome de Down afectará a un niño.

¿Qué son la trisomía 18 y la trisomía 13?

La trisomía 18 y la trisomía 13 son el resultado de un cromosoma 18 o 13 adicional respectivamente. Ambas trastornos son menos frecuentes que el síndrome de Down. Los bebés con trisomía 18 o trisomía 13 suelen tener defectos congénitos graves y frecuentemente no sobreviven durante mucho tiempo después del nacimiento. Muchos de los embarazos con trisomía 18 o trisomía 13 terminan en aborto espontáneo o muerte fetal. Al igual que el síndrome de Down, la trisomía 18 y la trisomía 13 por lo general ocurren al azar y no son hereditarias.

¿Cómo se hace la NIPT?

La NIPT es una prueba de sangre que se realiza con una muestra de la sangre de una mujer embarazada. La prueba examina específicamente la información de los cromosomas 21, 18 y 13. Dado que la sangre de la madre contiene material genético propio y del feto, la prueba mide la cantidad total de material genético.

¿Necesito una ecografía antes de la NIPT?

Se recomienda una ecografía antes de completar la prueba de detección. Se necesita una ecografía para determinar qué tan avanzado está el embarazo, ya que la prueba de detección solo se puede realizar después de

las 10 semanas de embarazo. También es importante saber si la mujer está embarazada con más de un feto. Asimismo, si se detectan anomalías en la ecografía, es probable que se recomienden otras opciones de análisis.

¿Cómo se presentan los resultados de esta prueba de detección?

Los resultados aparecerán como «negativo» o «positivo» para cada una de las tres enfermedades. En aproximadamente 1 % de las muestras, no se informan los resultados debido a un fallo de la prueba. Por lo general, los resultados tardan aproximadamente dos semanas, pero en algunos casos pueden llevar más tiempo.

¿Qué significa obtener un resultado «negativo»?

Un resultado «negativo» indica que no se detectó material adicional de los cromosomas 21, 18 o 13 en la muestra de sangre. Este resultado indicaría que es muy poco probable que el bebé padezca síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13. Aun así, no se puede descartar la posibilidad de que el bebé tenga estas enfermedades. También resulta importante recordar que esta prueba no detecta todas las enfermedades genéticas o cromosómicas en el feto.

¿Qué significa obtener un resultado «positivo»?

Un resultado «positivo» indica que se detectó material adicional de los cromosomas 21, 18 o 13 en la muestra de sangre. Esto significa que el síndrome de Down, la trisomía 18 o la trisomía 13 son muy probables. Se ha informado que la tasa de detección de esta prueba es de al menos 99 % para el síndrome de Down, de aproximadamente 99 % para la trisomía 18, y de 79 a 92 % para la trisomía 13. Dado que esta prueba se considera únicamente como una prueba de detección, se recomendarán pruebas de diagnóstico para confirmar un resultado “positivo”. Entre estas se encuentran la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriales (BVC).

¿Qué son la BVC y la amniocentesis?

La biopsia de vellosidades coriales (BVC) y la amniocentesis son pruebas que se utilizan para diagnosticar enfermedades como el síndrome de Down, la trisomía 18 o la trisomía 13 en el feto. Para realizar la BVC se toma una pequeña muestra de células de la placenta. Se realiza entre las 10 y las 14 semanas de embarazo. Para realizar la amniocentesis se toma una pequeña muestra de líquido amniótico. Se realiza después de las 15 semanas de embarazo. Ambas pruebas presentan probabilidades de causar complicaciones en el embarazo o abortos espontáneos. La probabilidad de aborto espontáneo como consecuencia de la BVC es de aproximadamente 1 en 200 embarazos (0.5 %) y la probabilidad de aborto espontáneo como consecuencia de la amniocentesis es aproximadamente de 1 en 300 a 1 en 500 embarazos (0.2 a 0.3 %).

¿Cuál es el costo de la NIPT?

El costo y la facturación de esta prueba de detección dependen del seguro médico que tenga la mujer. Los laboratorios que ofrecen este examen cuentan actualmente con asistencia financiera con base en una escala variable según su capacidad de pago y pueden ayudar con los gastos que corren por cuenta propia.

¿Me ofrecerán otras pruebas de detección durante el embarazo?

Es probable que le ofrezcan una prueba de detección en el segundo trimestre para detectar defectos del tubo neural, tales como la espina bífida, en el feto. La detección de los defectos del tubo neural se puede realizar mediante una prueba de sangre denominada prueba de AFP o alfafetoproteína. Una ecografía de tipo II en el segundo trimestre también puede detectar la mayoría de los casos de defectos del tubo neural.

¿Qué debo hacer si tengo otras preguntas?

Solicite a su proveedor de servicios de salud que la remita al UNC Women’s Hospital o al UNC Specialty Women’s Center en Rex para obtener una cita de asesoramiento genético. Un consejero genético examinará todas las opciones de pruebas y detección y le ayudará a elegir la mejor opción para usted.

*This information remains the intellectual property of the University of North Carolina at Chapel Hill School of Medicine.
This information cannot be reproduced in whole or in part without the expressed written permission of the school.*

Revised March 2013