



Pruebas de detección del primer trimestre *First Trimester Screening*

¿Qué son las pruebas prenatales del primer trimestre?

La prueba de detección del primer trimestre es un estudio optativo para indicar si el embarazo tiene mayor riesgo de síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13. Estas enfermedades suelen aparecer al azar, no son hereditarias ni ocurren por algo que hagan o dejen de hacer cualquiera de los padres.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es el trastorno genético que se presenta más comúnmente en los recién nacidos. En ocasiones también se le conoce como trisomía 21. Los bebés con síndrome de Down tienen dificultades para aprender y presentan características faciales diferentes. También pueden tener problemas en el corazón y en otros órganos.

¿Qué son la trisomía 18 y la trisomía 13?

La trisomía 18 y la trisomía 13 ocurren con menos frecuencia que el síndrome de Down. Los bebés con trisomía 18 o trisomía 13, por lo general, padecen múltiples defectos de nacimiento y usualmente no viven mucho tiempo después de nacidos. Muchos embarazos con trisomía 18 o trisomía 13 resultan en aborto espontáneo.

¿Cómo se hacen las pruebas de detección del primer trimestre?

Las pruebas de detección del primer trimestre incluyen un análisis de sangre y un ultrasonido. El ultrasonido mide la cantidad de líquido en la parte de atrás del cuello del bebé. Esto se llama translucencia nuchal (TN). Un incremento en la cantidad de líquido puede significar mayores probabilidades de padecer síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 y otros problemas.

¿Por qué tengo cita para hablar con un consejero genético?

Usted se reunirá con un consejero genético antes de que le hagan el ultrasonido para conversar sobre otras opciones de estudios, repasar el historial familiar, llenar formularios y para que le extraigan sangre. Su consejero genético la llamará alrededor de 5 días después para darle los resultados.

¿Cuáles serán los resultados de las pruebas?

Los resultados se reportarán como «*within range*» (dentro de lo normal) o «*increased risk*» (aumento del riesgo).

- Un resultado dentro de lo normal (bajo riesgo) no significa que no tenga una de estas enfermedades en el embarazo. Este examen detecta hasta un 85% de embarazos con síndrome de Down y un 90% de embarazos con trisomía 18 o trisomía 13.
- Un «*increased risk*» (aumento del riesgo) **no significa** que su embarazo tenga síndrome de Down u otro problema de salud. En este caso, hablaremos sobre exámenes adicionales que nos pueden acercar más a una respuesta de sí o no.

¿Qué otras opciones de exámenes existen?

- **Prueba de detección cuádruple o prueba del suero materno del segundo trimestre:** Una prueba de detección cuádruple es un examen de sangre muy similar al del primer trimestre, pero que se hace estando más avanzado el embarazo. Usualmente se realiza entre las 15 a 20 semanas de gestación.
- **Biopsia de vellosidades coriónicas (CVS, por sus siglas en inglés) y amniocentesis:** La biopsia de vellosidades coriónicas y la amniocentesis son pruebas que se utilizan para diagnosticar condiciones genéticas tales como el síndrome de Down, la trisomía 18 y la trisomía 13 con mayor exactitud. Se consideran pruebas de diagnóstico. También se pueden usar para diagnosticar otras enfermedades. Estos estudios se hacen tomando una muestra pequeña de células de la placenta (CVS) o una muestra pequeña de líquido amniótico (amniocentesis). Tanto la CVS como la amniocentesis conllevan un pequeño riesgo de producir complicaciones en el embarazo o resultar en aborto espontáneo.
- **Prueba de ADN extracelular circulante (cfDNA, por sus siglas en inglés) o examen prenatal no invasivo (NIPT, por sus siglas en inglés):** Este es otro tipo de examen de sangre que detecta síndrome de Down, trisomía 18 y trisomía 13. Ha demostrado ser más efectivo para detectar el síndrome de Down que las pruebas de detección del primer trimestre. Este examen puede no encontrar otros problemas de salud que las pruebas del primer trimestre sí detectan. Usualmente, el seguro médico no cubre las pruebas cfDNA o exámenes NIPT en mujeres menores de 35 años o que no tengan un alto riesgo.

¿Cómo puedo programar las pruebas prenatales para el primer trimestre?

Dígale a su proveedor de salud lo antes posible que está interesada en las pruebas prenatales para el primer trimestre.

¿Me ofrecerán otras pruebas prenatales durante el embarazo?

Le ofrecerán un examen de sangre llamado AFP o alfafetoproteína en el segundo trimestre para averiguar si hay mayor riesgo de espina bífida u otro tipo de defecto del tubo neural (DTN). Un ultrasonido específico en el segundo trimestre también puede detectar la mayoría de los defectos del tubo neural.

¿Los seguros médicos cubren las pruebas prenatales para el primer trimestre?

La mayoría de las compañías de seguros médicos cubren las pruebas prenatales del primer trimestre. Puede consultar a su compañía de seguros si cubre o no los códigos de facturación (CPT, por sus siglas en inglés) de los ultrasonidos (76801 y 76813) y de los exámenes de sangre (84704, 84163, 82105). UNC Healthcare cuenta con asesores financieros si tiene más preguntas.

¿Y si tengo más preguntas?

Si quisiera hacer otras preguntas o no está segura de hacerse las pruebas prenatales del primer trimestre, puede programar una cita en las primeras semanas de embarazo con un consejero genético para analizar todas las opciones de pruebas y exámenes prenatales disponibles.

