

Prueba de detección de ADN extracelular circulante
[también conocida como prueba de detección prenatal no invasiva (NIPS, por sus siglas en inglés) o
prueba prenatal no invasiva (NIPT, por sus siglas en inglés)]

*Cell-free DNA screening (cfDNA) (also known as non-invasive prenatal screening (NIPS) or
Non-invasive prenatal testing (NIPT))*

¿Qué es la cfDNA?

La prueba de detección **de ADN extracelular circulante (cfDNA, por sus siglas en inglés)** es un análisis de sangre opcional que se hace para determinar si un embarazo tiene mayores probabilidades de síndrome de Down (trisomía 21), trisomía 18 o trisomía 13. Por lo general, estos trastornos aparecen al azar, no vienen de familia y no reflejan algo que los padres hayan hecho o dejado de hacer.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es el trastorno genético más común en recién nacidos. En ocasiones se le llama trisomía 21. Los bebés con síndrome de Down tienen dificultad para aprender y poseen rasgos faciales distintos. Los bebés con síndrome de Down también pueden tener problemas del corazón y de otros órganos.

¿Qué son las trisomías 18 y 13?

Ambos trastornos son menos comunes que el síndrome de Down. Los bebés con trisomía 18 o 13, generalmente presentan varias malformaciones congénitas y frecuentemente no viven mucho tiempo después de nacer. Muchos embarazos con trisomía 18 o 13 resultan en un aborto espontáneo.

¿Cómo se realiza la prueba de cfDNA?

Para esta prueba se toma una muestra de sangre de la embarazada después de las 10 semanas de embarazo. En la prueba cfDNA se analizan pequeñas porciones del ADN de la placenta presentes en la sangre de la embarazada a fin de determinar si el embarazo tiene alto o bajo riesgo de presentar estos trastornos. Por lo general, los resultados están disponibles 14 días tras la extracción de sangre.

¿Tengo que hacerme una ecografía antes de hacerme la prueba cfDNA?

Se recomienda hacer una ecografía antes de completar la prueba, pero no tiene que hacerse el mismo día. La ecografía es necesaria para confirmar la fecha de término, ya que esta prueba solo puede hacerse después de las 10 semanas de embarazo. También es importante saber si la mujer tiene más de un bebé.

¿Cuán precisa es la prueba cfDNA?

En embarazos de un solo bebé, la prueba detecta un 99% de embarazos con síndrome de Down. Esto significa que la prueba detecta 99 de 100 embarazos con síndrome de Down, por lo que existe una pequeña probabilidad de que la prueba dé un resultado normal en un embarazo con síndrome de Down. En el caso de las trisomías 13 y 18, la tasa de detección es de más del 91%. También existe una pequeña probabilidad de un «falso positivo», lo cual significa que el embarazo muestra una alta probabilidad de síndrome de Down, pero el feto no tiene realmente este trastorno.

Esta información sigue siendo propiedad intelectual de la Escuela de Medicina de Chapel Hill, Universidad de Carolina del Norte. Esta información no puede ser reproducida, parcial ni totalmente, sin la autorización expresa por escrito de la Escuela.

¿Cómo se presentan los resultados de la prueba?

- Un resultado «negativo» (de probabilidades bajas) no descarta totalmente la existencia de estos trastornos en el embarazo. Sin embargo, esta prueba detecta más del 99% de los embarazos con síndrome de Down y entre 91% a 96% de embarazos con trisomías 13 y 18.
- Un resultado «positivo» (de probabilidades altas) **no** significa que el feto tenga síndrome de Down u otro problema de salud. En este caso, ofreceremos otras pruebas que pueden acercarnos más a una respuesta afirmativa o negativa.
- En ocasiones, la prueba falla debido a diversos motivos. Esto puede indicar un problema de salud en el embarazo. En tal caso, se le ofrecería hacerse más pruebas.

¿El seguro médico cubre la prueba cfDNA?

Algunos seguros médicos solo cubren esta prueba cuando la embarazada tiene más de 35 años o mayor riesgo de presentar estos trastornos. Otros seguros médicos podrían cubrirla para todos los embarazos de un solo bebé. Existe la opción de pagar por cuenta propia y ayuda financiera. El código CPT para la prueba cfDNA en embarazos de un solo bebé es 81420 y el código CPT que nuestra oficina envía para casos de embarazos de gemelos es 81507.

¿Qué otras opciones de pruebas existen?

- ***Prueba de detección del primer trimestre*** La prueba de detección del primer trimestre es una prueba que combina el análisis de sangre con la ecografía. La tasa de detección del síndrome de Down es de aproximadamente 85% y aproximadamente del 90% para las trisomías 13 y 18.
- ***Prueba de detección cuádruple o análisis de suero materno del segundo trimestre***: La prueba de detección se hace, generalmente, entre las semanas 15 y 20 de gestación. La tasa de detección del síndrome de Down es de aproximadamente 80%, aproximadamente 60% para la trisomía 18 y de aproximadamente 80% para la espina bífida abierta.
- La ***biopsia de vellosidades coriónicas (CVS, por sus siglas en inglés) y la amniocentesis*** pueden detectar síndrome de Down y trisomías 13 y 18 con más exactitud. Se consideran pruebas de diagnóstico. También pueden detectar otros trastornos. En estas pruebas se toma una pequeña muestra de la placenta (CVS) o una pequeña muestra del líquido amniótico (amniocentesis). Ambas pruebas conllevan bajo riesgo de complicaciones en el embarazo o aborto espontáneo.
- ***La ecografía dirigida*** en el segundo trimestre también puede detectar la mayoría de embarazos con espina bífida abierta y podría ver diferencias en algunos embarazos con síndrome de Down, trisomía 18 y trisomía 13.

¿Y si tengo más preguntas?

Si tiene más preguntas o no está segura de que desea hacerse pruebas de detección, puede solicitar una cita para reunirse con un asesor de genética a principios de su embarazo con el fin de revisar todas sus opciones de análisis y pruebas.

Existen videos educativos disponibles en mombaby.org/resources/prenatal-screening-options-cfdna/ y en mombaby.org/all-resources.

Esta información sigue siendo propiedad intelectual de la Escuela de Medicina de Chapel Hill, Universidad de Carolina del Norte. Esta información no puede ser reproducida, parcial ni totalmente, sin la autorización expresa por escrito de la Escuela.