
DetECCIÓN Genética Prenatal

Consideraciones para tomar decisiones

Este folleto le explica los tipos comunes de detección genética prenatal disponibles en Ontario. No reemplaza a la consulta con su profesional de la salud, quien le explicará qué es la detección prenatal y le ayudará a tomar la decisión más adecuada para usted.



Datos clave



Cuando lea este folleto, es importante que comprenda que la detección genética prenatal solo permite estimar la probabilidad de que su bebé padezca determinadas enfermedades genéticas y luego se debe considerar la realización de otras pruebas confirmatorias. La detección genética prenatal no revelará si su bebé tiene una enfermedad genética.

- ▶ Las pruebas de detección genética prenatal se centran en la probabilidad de que su bebé tenga trisomía 18 (síndrome de Edwards) o trisomía 21 (síndrome de Down), dos enfermedades genéticas que causan discapacidad intelectual y problemas de salud.
- ▶ Estas pruebas no suponen ningún riesgo para el embarazo porque se realizan mediante una ecografía y un análisis de sangre.
- ▶ La detección genética prenatal está disponible para todas las embarazadas de Ontario; usted puede optar por realizarla o no.
- ▶ Cualquier persona puede tener un/a bebé con trisomía 18 o trisomía 21 (aunque ningún otro miembro de la familia lo haya tenido). La probabilidad de que esto ocurra aumenta con la edad de la persona embarazada.

¿Qué son la trisomía 18 y la trisomía 21?

La trisomía 18 y la trisomía 21 son variaciones genéticas que suelen producirse en el óvulo o el espermatozoide antes de la concepción del/de la bebé. En la mayoría de los casos de trisomía 18, el/la bebé tiene tres copias del cromosoma 18 en lugar de dos. En la trisomía 21, la copia adicional es del cromosoma 21.

Trisomía 18 (síndrome de Edwards)

La trisomía 18 afecta al desarrollo de distintas partes del cuerpo y muchos/as bebés con trisomía 18 mueren antes de nacer; la mayoría de los que nacen mueren en el primer año de vida. Aquellos/as que nacen vivos/as suelen tener graves problemas de salud e intelectuales. Un pequeño número de bebés con trisomía 18 superan el primer año de vida y necesitan muchos cuidados.

Trisomía 21 (síndrome de Down)

Cada persona con trisomía 21 es única y tiene sus propias fortalezas y sus propios desafíos, pero todas tienen algún grado de discapacidad intelectual, lo que significa que la mayoría tardará más en aprender. A medida que envejecen, las personas con trisomía 21 pueden necesitar ayuda para realizar sus cuidados personales y sus tareas cotidianas. El nivel de ayuda que necesiten variará de una persona a otra.

Las personas con trisomía 21 son más susceptibles a padecer ciertos problemas de salud, como:

- defectos cardíacos
- problemas de vista y oído
- problemas de alimentación y digestión
- trastornos del sueño
- enfermedad de Alzheimer en etapas posteriores de la vida

Algunas personas con trisomía 21 no tienen ninguno de estos problemas, mientras que otras padecen varios de ellos. Existe tratamiento y apoyo para ayudar a las personas con trisomía 21, pero no existe cura para el síndrome.

Las personas con trisomía 21 suelen llegar a los 60 años y la mayoría vive ahora de forma más independiente que nunca. Muchas personas adultas con trisomía 21 llevan una vida plena y pueden participar en la escuela, el trabajo y la vida comunitaria.



¿La detección genética prenatal es adecuada para mí?

La decisión de someterse a una detección genética prenatal depende de usted y no hay una elección correcta o incorrecta. Estas preguntas pueden ayudarle a tomar una decisión.

▶ ¿Quiere saber si hay más probabilidades de que su bebé tenga una enfermedad genética que pueda afectar su salud y su desarrollo?

Muchos padres y muchas madres, pero no todos, quieren conocer la probabilidad de que su bebé tenga trisomía 18 o 21. Algunos necesitan saber si hay más probabilidades de que su bebé tenga una enfermedad genética para poder decidir qué hacer a continuación; otros esperan que les informen que hay pocas probabilidades para quedarse tranquilos. A algunos padres y algunas madres les preocupa obtener un falso positivo, es decir, que la detección prenatal indique que su bebé tiene más probabilidades de padecer una enfermedad genética, aunque en realidad no sea así. Esto ocurre más a menudo con dos de las detecciones que aquí se describen (la detección mejorada del primer trimestre y la detección del segundo trimestre).

▶ ¿Se sometería a más pruebas diagnósticas si los resultados de la detección prenatal indicaran que existe una mayor probabilidad de trisomía 18 o 21?

Existe un pequeño riesgo de que las pruebas que diagnostican las trisomías 18 y 21 (biopsia de vellosidades coriónicas y amniocentesis) provoquen un aborto espontáneo, pero son la única forma de saber con certeza si su bebé padece alguna de las dos enfermedades.

▶ ¿Usted optaría por continuar o por interrumpir un embarazo con trisomía 18 o 21?

Su decisión debe ser la adecuada para usted, en función de su situación de vida, sus valores y sus creencias. Dialogar con su profesional de la salud, su familia, sus amigos/as o con asesores e informarse sobre otras pruebas puede ayudarle a tomar una decisión.

▶ ¿Saber más sobre alguna de estas enfermedades genéticas le ayudaría a prepararse para afrontarla?

A algunas personas que continúan con su embarazo les resulta útil contar con tiempo adicional para informarse sobre la trisomía 18 o 21 y sobre los recursos locales disponibles, o quizás para elaborar un plan de adopción para su bebé.

▶ ¿Cómo puede influir el resultado en el cuidado de su embarazo?

La detección genética prenatal puede permitir una mayor atención y seguimiento previos al nacimiento. Incluso si usted no se somete a una prueba diagnóstica de seguimiento, pero hay indicios de una afección genética u otras inquietudes médicas, su atención puede cambiar.

¿Qué opciones tengo?

Si decide someterse a una detección genética prenatal de trisomía 18 y 21, su profesional de la salud puede ayudarle a gestionarla.



Pruebas de detección disponibles

01

DetECCIÓN MEJORADA DEL PRIMER TRIMESTRE (eFTS)

Esta prueba está cubierta por el Plan de Seguro Médico de Ontario (OHIP) desde la semana 11 y 2 días hasta la semana 13 y 3 días de embarazo. Consiste en una ecografía especial denominada ecografía de la semana 11-14 (translucencia nucal) y un análisis de sangre y detecta la mayoría de los embarazos con trisomía 18 y 21, pero no todos.

02

DETECCIÓN DEL SEGUNDO TRIMESTRE (STS)

También cubierta por el OHIP, la STS es una opción si la eFTS no está disponible. Se realiza mediante un análisis de sangre entre la semana 14 y la semana 20 y 6 días de embarazo. Al igual que la eFTS, detecta la mayoría de los embarazos con trisomía 18 y 21, pero no todos.

03

PRUEBA PRENATAL NO INVASIVA (NIPT)

La NIPT, que también es un análisis de sangre, se puede realizar en cualquier momento a partir de la semana 9 o 10 de embarazo, dependiendo del laboratorio. Puede detectar más embarazos con trisomía 18 y 21 que las pruebas anteriores. La NIPT también detecta otra enfermedad genética llamada trisomía 13.

La NIPT está cubierta por el OHIP si usted cumple con uno de los criterios de financiación que figuran en nuestro sitio web, entre los que se incluyen:

- Tener 40 años o más en el momento del nacimiento.
- Ha tenido un embarazo anterior con trisomía 18, 21 o 13.
- Está embarazada de gemelos.

Si no cumple con los criterios, pero desea someterse a la prueba NIPT, puede pagarla de su bolsillo. De todos modos, su profesional de la salud tendrá que gestionarla.

Si opta por la NIPT, no necesitará una detección mejorada del primer trimestre o del segundo trimestre, pero sigue siendo recomendable que se haga una ecografía entre las semanas 11 y 14 (sin el análisis de sangre) para obtener más información sobre la salud su bebé.

¿Qué significan mis resultados?

Resultados de la detección mejorada del primer trimestre (eFTS) y de la detección del segundo trimestre (STS)

Los resultados se enviarán a su profesional de la salud unos 5 días hábiles después del análisis de sangre. Estos resultados le indicarán si existe una mayor probabilidad (“detección positiva”) o menor probabilidad (“detección negativa”) de que su bebé tenga trisomía 18 o 21.

► Detección negativa

La mayoría de las personas obtienen un resultado negativo, lo que indica que su bebé tiene menos probabilidades de tener una trisomía 18 o 21. Un resultado negativo no significa que no haya ninguna posibilidad de que su bebé padezca una de estas enfermedades, sino que es poco probable. Es posible que no cambie la forma en que su profesional de la salud gestione su embarazo.

► Detección positiva

Un resultado positivo significa que hay una mayor probabilidad de que su bebé tenga una trisomía 18 o 21, no que la tenga con seguridad. De hecho, la mayoría de las personas que reciben este resultado no tendrán realmente un/a bebé con una de estas enfermedades. Para estar más segura, puede someterse a otra prueba de detección más precisa, la NIPT, cubierta por el OHIP si la eFTS o la STS han dado positivo.

Otra opción es someterse a pruebas diagnósticas como la biopsia de vellosidades coriónicas (CVS), que analiza una muestra de tejido placentario, o la amniocentesis, que analiza el líquido amniótico. Cualquiera de las dos pruebas mostrará con certeza si su bebé tiene una alteración cromosómica (pero ambas conllevan un pequeño riesgo de aborto espontáneo). También puede optar por no someterse a más pruebas.



Resultados de la prueba prenatal no invasiva (NIPT)

Se tardan unos 10 días hábiles en obtener los resultados de la NIPT, que se informan como de "alto riesgo" o de "bajo riesgo". Al igual que las otras dos pruebas, los resultados no pueden confirmar si su bebé tiene una enfermedad genética, pero es más precisa. La mayoría de las personas que reciben un resultado de "alto riesgo" esperan un/a bebé con trisomía 18, 21 o 13, pero para saberlo con certeza sería necesario realizar una CVS o una amniocentesis. Quizás desee contactar a una persona especialista en genética para hablar de su resultado de "alto riesgo" y de las opciones para realizar más pruebas.

Ningún resultado — A veces, la NIPT no da ningún resultado. Esto no suele ocurrir con las otras dos pruebas. La ausencia de resultado en la NIPT no significa que su bebé tenga una enfermedad genética. Usted tendrá la opción de repetir la prueba. Otras opciones son realizar una de las otras dos detecciones, ecografías o pruebas diagnósticas (CVS o amniocentesis).

Nota: los términos "detección positiva", "detección negativa", "alto riesgo" y "bajo riesgo" son los que se utilizan en los informes de los laboratorios de Ontario.



¿Tiene más preguntas? Estamos aquí para ayudarle.

Para obtener más información sobre la detección prenatal, visite nuestro sitio web.

Póngase en contacto con las personas que son nuestras asesoras genéticas certificadas por teléfono o correo electrónico.

Información de contacto



[PrenatalScreeningOntario.ca](https://www.PrenatalScreeningOntario.ca)



1-833-351-6490 (llamada gratuita) / 613-737-2281



PSO@BORNOntario.ca

