



Prueba CUADRUPLE DE AFP+

Preguntas frecuentes

¿Qué es la Prueba cuádruple de AFP+?

Es un análisis del suero materno que se realiza entre la semana 15 y la semana 20 de embarazo, y nos permite medir ciertas substancias que provienen del feto en desarrollo y de la placenta y se encuentran presentes en el suero materno. Las substancias que medimos se conocen como alfafetoproteína (AFP), gonadotropina coriónica humana - subunidad beta total (β -GCh), estriol e inhibina A. Al determinar cuáles son los niveles de estas substancias en el suero materno, podemos saber ciertas cosas sobre el bebé en desarrollo.

¿Qué puede decirme la Prueba cuádruple de AFP+ sobre mi embarazo?

Puede decirle si usted tiene un alto grado de riesgo de tener un bebé con defectos de cierre del tubo neural, síndrome de Down o trisomía 18. En última instancia, aproximadamente una de cada doce pacientes obtienen un resultado de "cribado (tamizaje) positivo" en la Prueba cuádruple de AFP+. El hecho de que usted obtenga un resultado de "cribado positivo" no necesariamente significa que su bebé tenga uno de estos trastornos, sino que su doctor le sugerirá algunas pruebas adicionales.

¿Qué son los defectos del tubo neural?

Los defectos del tubo neural son un grupo de defectos de nacimiento que incluyen la espina bífida abierta y la anencefalia. Uno o dos bebés de cada 1000 nacen con un defecto del tubo neural.

La espina bífida abierta se produce cuando no se cierra por completo la espina dorsal. Varía en cuanto a su seriedad dependiendo de la ubicación del defecto en la espina dorsal y de cuán grande sea la hendidura. Habitualmente, se realiza una cirugía para cerrar la hendidura poco después del nacimiento y, con frecuencia, es necesario realizar otras más tarde, durante la primaria infancia y la niñez. La espina bífida abierta suele causar cierto grado de parálisis de la cintura para abajo e interfiere en el control de los intestinos y la vejiga. A menudo es causa de una afección que se conoce como hidrocefalia (agua en el cerebro) y en ciertos casos puede ocasionar retardo mental. Prácticamente un tercio de los bebés que nacen con espina bífida abierta no sobrevive después de los cinco años de edad.

A los bebés con anencefalia les falta gran parte del cráneo y el cerebro no se les forma normalmente. Mueren siempre antes o muy poco después de nacer.

El nivel de AFP en el suero materno tiende a ser elevado cuando el embarazo está afectado por un defecto de cierre del tubo neural. Aproximadamente el 90% de todos los embarazos con defectos de cierre del tubo neural se identifican a través de la Prueba cuádruple de AFP+. La prueba de AFP no detecta los defectos del tubo neural cerrado (es decir, cuando la hendidura de la espina dorsal está cubierta por piel o una gruesa capa de tejido).

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es un defecto de nacimiento común que ocurre aproximadamente en uno de cada 700 bebés. Es un trastorno en el cual hay un cromosoma extra (el cromosoma número 21) presente en las células del feto en desarrollo desde el momento de la concepción.

El síndrome de Down suele ocurrir inesperadamente y, en alrededor del 98% de los casos, no es heredado. Si bien el síndrome de Down es más frecuente a medida que la madre tiene más edad, aproximadamente el 75% de los bebés con síndrome de Down nace de madres de menos de 35 años.

El síndrome de Down siempre está asociado a retardo mental, habitualmente entre leve y moderado. Los niños con síndrome de Down tienen características físicas variables pero predecibles. Alrededor del 50% tiene problemas de salud como, por ejemplo, defectos cardíacos. Comúnmente, estos defectos pueden corregirse con cirugía.

Los niveles de AFP y estriol en el suero materno tienden a ser bajos, mientras que los de β -GCh total e inhibina A tienden a ser elevados en los embarazos afectados por el síndrome de Down. En términos generales, aproximadamente el 80% de todos los embarazos con síndrome de Down se identifican a través de la Prueba cuádruple de AFP+. Sin embargo, las tasas de detección varían según la edad materna y van del 70% en mujeres de menos de 35 años a más del 90% en mujeres de 35 o más años.

¿Es posible identificar otras anomalías?

Sí. Puede estimarse el riesgo de otros dos trastornos. Uno es la trisomía 18, un trastorno poco frecuente y habitualmente mortal ocasionado por la presencia de un cromosoma número 18 extra en las células del bebé en desarrollo. El riesgo de trisomía 18 puede estimarse sobre la base de los niveles de AFP, estriol no conjugado (uE3) y β -GCh total, y se reporta únicamente cuando el riesgo es alto. El segundo se conoce como síndrome de Smith-Lemli-Opitz, un trastorno genético causado por un error en la síntesis del colesterol. El síndrome de Smith-Lemli-Opitz está asociado a muchos problemas en el bebé en desarrollo; los más importantes son retardo mental y crecimiento lento. El riesgo de síndrome de Smith-Lemli-Opitz también puede estimarse sobre la base de los niveles de AFP, uE3 y β -GCh total, y se reporta únicamente cuando el riesgo es alto.

¿Por qué se toma en cuenta la edad?

Cualquier mujer puede tener un bebé con síndrome de Down, pero las probabilidades de que esto ocurra aumentan a medida que la madre tiene más edad. La edad es sólo uno de los factores que tomamos en cuenta al determinar el riesgo de embarazo con síndrome de Down. Esto significa que es más probable que una mujer de más edad obtenga un resultado que la ubique en los grupos de riesgo comparativamente más alto (cribado positivo) y que se le ofrezca la realización de una prueba diagnóstica.



¿Qué significa si obtengo un resultado de cribado positivo en la Prueba cuádruple de AFP+?

Un resultado positivo en la Prueba cuádruple de AFP+ significa que usted se encuentra dentro de un grupo en el que el riesgo de tener un bebé con un defecto de cierre del tubo neural o una anomalía cromosómica es comparativamente más alto. Sin embargo, por sí mismo, no prueba que algo ande mal en el embarazo. De hecho, sólo una pequeña cantidad de mujeres que obtienen un resultado de *cribado positivo* tienen un bebé con alguna anomalía. Si usted obtiene un resultado de "cribado positivo", debería considerar la posibilidad de recibir orientación específica a fin de determinar si es conveniente someterse a otras pruebas.

¿Qué pruebas me ofrecerán si obtengo un resultado de cribado positivo en la Prueba cuádruple de AFP+?

Depende del resultado específico que obtenga. En la mayoría de los casos, después de recibir orientación, se le recomendará un estudio de ultrasonido (ecografía). Dependiendo de los resultados de la Prueba cuádruple de AFP+ y de la ecografía, puede ser que se le recomiende una amniocentesis u otra prueba diagnóstica por ultrasonido.

¿Qué es el ultrasonido y qué muestra?

Una máquina de ultrasonido emplea ondas sonoras para examinar al bebé en desarrollo. Una de las cosas que puede hacer es verificar la edad fetal. Muchas mujeres obtienen un resultado de "cribado positivo" en la Prueba cuádruple de AFP+ porque la fecha de su embarazo ha sido mal estimada. Cuando esa fecha se corrige, el resultado de la prueba puede transformarse en un resultado de "cribado negativo". En ocasiones, se descubre que se trata de mellizos y eso explica el resultado de "cribado positivo".

Si la edad gestacional es correcta y usted no está embarazada de mellizos, es posible que se le sugiera una amniocentesis o una ecografía de nivel II. La ecografía de nivel II es un examen detallado del feto. No puede usarse para diagnosticar síndrome de Down o trisomía 18, pero suele ser útil para identificar espina bífida y otras anomalías fetales.

¿Qué es la amniocentesis y qué muestra?

La amniocentesis es un procedimiento en el cual el médico toma una pequeña muestra del fluido que rodea al feto en desarrollo. La muestra luego se envía al laboratorio para la realización de pruebas. Esa muestra de fluido puede utilizarse para diagnosticar problemas cromosómicos como el síndrome de Down y la trisomía 18, así como también defectos de cierre del tubo neural como la espina bífida. La amniocentesis es un procedimiento invasivo; esto significa que conlleva un pequeño riesgo de aborto (menos de 1 en 200). Los resultados de la prueba de detección de síndrome de Down y trisomía 18 tardan aproximadamente entre 7 y 14 días. Los resultados de la prueba de detección de espina bífida tardan entre 2 y 5 días.

¿Qué ocurre si se descubre un defecto de nacimiento a través de la Prueba cuádruple de AFP+?

Su profesional de atención de la salud y/o su especialista en genética estarán a su disposición para discutir en detalle el diagnóstico de su bebé y las opciones disponibles. Una opción sería continuar con el embarazo y hacer los arreglos necesarios para recibir servicios médicos apropiados en el momento del parto y posteriormente. Su profesional de atención de la salud discutirá con usted otras opciones, como la adopción y la interrupción del embarazo.

¿Un resultado de cribado negativo en la Prueba cuádruple de AFP+ significa que mi bebé será normal?

Un resultado de "cribado negativo" significa que el riesgo de que su hijo tenga un defecto del tubo neural es de 1 en 1000 o inferior. También significa que su riesgo de tener un hijo con síndrome de Down es menor que el de una mujer de 35 años de edad.

Nunca es posible tener la certeza de que su bebé va a ser normal. La Prueba cuádruple de AFP+ nos permite identificar al menos 5 de cada 6 casos de espina bífida abierta y prácticamente todos los casos de anencefalia. También puede llevar al diagnóstico de alrededor de 8 de cada 10 casos de síndrome de Down y trisomía 18. Recuerde que una prueba de cribado nunca puede descartar por completo la posibilidad de defecto de cierre del tubo neural, síndrome de Down o trisomía 18. También es posible que haya muchos otros defectos de nacimiento que esta prueba no pueda identificar.

¿Cuáles son las ventajas de someterse a la Prueba cuádruple de AFP+?

Esta prueba puede proporcionarles a usted y a su profesional de atención de la salud información importante sobre el embarazo y el bebé en desarrollo. Puede descubrirse que está embarazada de mellizos y es posible corregir la fecha prevista de parto de modo que sus cuidados y visitas prenatales puedan ajustarse en consecuencia.

Si se descubre que su bebé tiene un defecto de nacimiento grave, usted podrá recibir orientación profesional acerca de la manera en que podrá verse afectado el desarrollo físico y mental de su hijo. La capacidad y el potencial de un niño con defectos de nacimiento son cuestiones que sería conveniente que usted discuta con su especialista en genética o con otros profesionales de atención de la salud. También pueden discutirse otras opciones, como la adopción y la interrupción del embarazo.

Puede obtener más información y apoyo a través de la rama local de la Sociedad del Síndrome de Down y la Asociación de Espina Bífida, y de otros grupos que se mencionan a continuación:

March of Dimes www.marchofdimes.com

Fundación de Niños con Defectos de Nacimiento March of Dimes www.marchofdimes.com

Sociedad Nacional del Síndrome de Down (National Down Syndrome Society) www.ndss.org

Asociación Nacional del Síndrome de Down (National Association for Down Syndrome) www.nads.org

Síndrome de Smith-Lemli-Opitz www.smithlemliopitz.org

Asociación de Espina Bífida (Spina Bífida Association) www.sbaa.org

Trisomía 18 www.trisomy.org



CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA PRUEBA CUÁDRUPLE DE AFP+

He leído y comprendido la información contenida en este folleto sobre la Prueba cuádruple de AFP+.

- Sí, deseo someterme a la Prueba cuádruple de AFP+.
- No, no deseo someterme a la Prueba cuádruple de AFP+.

Nombre de la paciente: _____

Firma de la paciente: _____

Fecha: _____

¡IMPORTANTE! Conservar copia en el expediente de la paciente.



174 Mineola Boulevard • Suite 1

Mineola, New York 11501

Teléfono: (516) 248-0036

Fax: (516) 248-4436

testing@lenetix.com

La información contenida en este folleto no pretende reemplazar el asesoramiento médico personal. Su situación específica requiere siempre una consulta personal con su profesional de atención de la salud.

Copyright © 2007

Todos los derechos reservados.

LENETIX® Medical Screening Laboratory, Inc.

Prueba CUÁDRUPLE DE AFP+

Información para pacientes

Evaluación del segundo trimestre para la determinación del riesgo de síndrome de Down y defectos de cierre del tubo neural

Reporte de resultados finales

www.lenetix.com

spAFP+QUAD042507



10

11

12

13

14

15

16

17

18

19

20