

de la semana 12 de gestación. Los resultados suelen estar disponibles en un lapso de entre cinco y siete días, y la tasa de detección de anomalías cromosómicas como el síndrome de Down es superior al 99%. Es necesario realizar una evaluación de seguimiento para la detección de defectos de cierre del tubo neural.

### ¿Qué es la amniocentesis?

Esta prueba diagnóstica, que puede realizarse después de la semana 15, consiste en la extracción de una pequeña cantidad del líquido amniótico que rodea al bebé. El médico inserta una aguja muy fina para extraer el líquido, que contiene células fetales. Luego, se hace un cultivo de esas células y se examina su contenido genético. Los resultados de esta prueba suelen estar disponibles en un lapso de entre 7 y 14 días. Si los resultados de la prueba cromosómica son negativos, descartarán con una certeza casi absoluta un embarazo con síndrome de Down. Asimismo, una prueba de la AFP contenida en el líquido amniótico puede descartar defectos de cierre del tubo neural.

### ¿Se ofrece alguna prueba en una fecha posterior a la de la Prueba Combinada?

Sí. La **Prueba Integrada 190** es similar a la **Prueba Combinada** dado que incluye una prueba de translucencia nucal y análisis de laboratorio para determinar los niveles de PAPP-A en la sangre en el primer trimestre, pero como la segunda etapa de la prueba tiene lugar después de la semana 15, el MVC deja de ser una opción como prueba diagnóstica. Sin embargo, es una prueba más amplia y sus resultados son más precisos porque incluye, como segunda etapa, la **Prueba Cuádruple**, una prueba que determina los niveles de AFP,  $\beta$ -GCh total, estriol no conjugado ( $uE3$ ) e inhibina A. Se recomienda someterse a esta segunda etapa entre la semana 15 y la semana 16, pero esta etapa puede realizarse hasta la semana 22.

La tasa de detección posible del síndrome de Down es del 90% (una exactitud 5% superior a la de la **Prueba Combinada**) con una tasa de **tamiz positivo** del 2.15%. Las pacientes reciben los resultados dentro de las 72 horas siguientes a la extracción de sangre para los análisis de laboratorio del segundo trimestre, habitualmente entre la semana 16 y la semana 17. Además, a diferencia de lo que sucede con la **Prueba Combinada**, la **Prueba Integrada 190** ayuda a identificar embarazos con mayor riesgo de defectos de cierre del tubo neural.



www.lenetix.com

### ¿Qué ocurre si se descubre un defecto de nacimiento a través de la Prueba Combinada?

Si se descubre que su bebé tiene un defecto de nacimiento grave, usted podrá recibir orientación de su profesional de atención de la salud y/o especialista en genética 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 tenga en cuenta al tomar su decisión.

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.

Puede obtener más información y apoyo a través de los grupos y organizaciones locales que se mencionan a continuación (en los Estados Unidos):

Sociedad Nacional del Síndrome de Down (National Down Syndrome Society)  
<http://www.ndss.org>

Asociación Nacional del Síndrome de Down (National Association for Down Syndrome)  
<http://www.nads.org>

Fundación de Niños con Defectos de Nacimiento March of Dimes  
<http://www.marchofdimes.com>

Trisomía 18  
<http://www.trisomy.org>

Síndrome de Smith-Lemli-Opitz  
<http://www.smithlempiopitz.org>



### CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA PRUEBA COMBINADA

He leído y comprendido la información contenida en este folleto sobre la **Prueba Combinada**.

- Sí, deseo someterme a la **Prueba Combinada**.
- No, no deseo someterme a la **Prueba Combinada**.

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 11501-2513  
**Teléfono: 516-320-6370**  
**Fax: 516-248-4436**

testing@lenetix.com

www.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 © 2008

Todos los derechos reservados.  
LENETIX® Medical Screening Laboratory Inc.



www.lenetix.com

# La PRUEBA COMBINADA

REPORTE DE RESULTADOS correspondientes a la primera etapa

## Información para pacientes

### Evaluación del primer trimestre para la determinación del riesgo de síndrome de Down

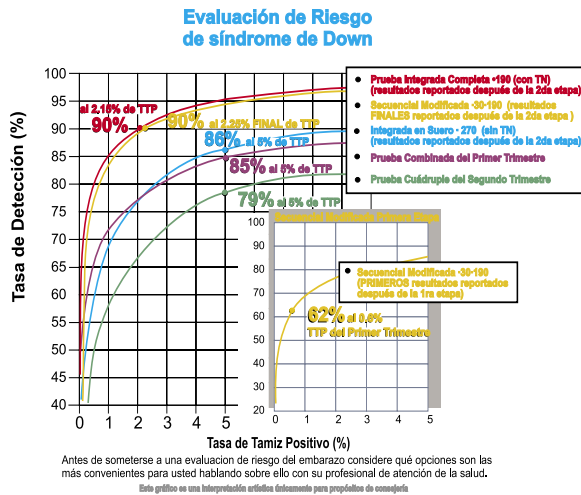


10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22

# LA PRUEBA COMBINADA

## Evaluación temprana de riesgo

El siguiente gráfico muestra varias opciones para la evaluación del riesgo de síndrome de Down. Este folleto contiene información sobre la **Prueba Combinada**.



### ¿Quiénes están en riesgo?

Sin pruebas de tamizaje, 1 de cada 700 bebés nacería con síndrome de Down. Si bien cualquier mujer puede tener un bebé afectado, el riesgo aumenta con la edad de la madre. El gráfico precedente compara las **tasas de detección** (el porcentaje de embarazos con síndrome de Down que se descubre) con los porcentajes de **tamiz positivo** (las probabilidades de que el resultado de la prueba realizada a una mujer se rotule como "positivo", lo que indicaría un mayor riesgo de tener un bebé con síndrome de Down). Por ejemplo, con la **Prueba Cuádruple del 2do. trimestre**, a una tasa de **tamiz positivo** del 5%, se detecta el 79% de los casos de síndrome de Down. Con la **Prueba Combinada del 1er. trimestre**, a una tasa de **tamiz positivo** del 5%, se detecta el 85% de los casos de síndrome de Down. La **Prueba Combinada** también puede detectar aproximadamente el 85% de los casos en los que el feto está afectado por trisomía 18.

### ¿Qué son el síndrome de Down y la trisomía 18?

El síndrome de Down es la causa más común de discapacidades mentales serias y problemas físicos como, por ejemplo, defectos cardíacos y dificultades visuales y auditivas en los recién nacidos. Si bien no es posible determinar el grado de seriedad con que se verá afectado cada bebé con síndrome de Down, se sabe que nueve de cada diez bebés sobreviven al primer año y prácticamente la mitad de ellos crece hasta alcanzar la madurez y llega a los 60 años de edad.

El síndrome de Down se produce cuando la totalidad o un segmento del brazo largo del cromosoma 21 está presente en tres copias en lugar de dos. Dado que el síndrome de Down habitualmente no se hereda, una familia sin antecedentes puede tener un bebé con síndrome de Down.

La trisomía 18, un trastorno causado por la presencia de un cromosoma número 18 extra, tiene como resultado un retardo mental serio y deformidades físicas que incluyen defectos cardíacos importantes. Sólo 1 de cada 10 bebés con trisomía 18 vive más allá del primer año de edad. Como sucede con el síndrome de Down, el riesgo de tener un hijo afectado incrementa gradualmente con la edad de la madre.

### ¿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 materna se toma en cuenta al calcular 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 (**tamiz positivo**) y que se le ofrezca la realización de una prueba diagnóstica.

### ¿Qué es la Prueba Combinada?

La **Prueba Combinada** utiliza información obtenida a través de un ultrasonido del bebé y de un análisis del suero materno, y se realiza entre la semana 11 y la semana 13 + 6 días de embarazo. Es apta para mujeres de cualquier edad. La **Prueba Combinada** es una evaluación de riesgo que identifica a las mujeres que tienen un riesgo comparativamente mayor de tener un bebé con síndrome de Down, pero no puede determinar de manera definitiva si el bebé lo padece o no. A las mujeres que tienen un riesgo comparativamente mayor puede ofrecérseles la realización de pruebas diagnósticas, como el muestreo de vellosidades coriales o la amniocentesis. Estas pruebas diagnósticas muestran con certeza si el feto está afectado.

### ¿Cuáles son las ventajas de someterse a la Prueba Combinada?

La **Prueba Combinada** se realiza en el primer trimestre, con lo cual ofrece resultados a una altura del embarazo en la que la práctica de pruebas diagnósticas como el muestreo de vellosidades coriales (MVC) todavía es una opción.

### ¿Qué mide la Prueba Combinada?

Una vez que se extrae una muestra de suero de la paciente, el profesional de atención de la salud y el laboratorio buscan los niveles séricos de dos sustancias que son marcadores del síndrome de Down, es decir la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A, por sus siglas en inglés) y la gonadotropina coriónica humana - subunidad beta total ( $\beta$ -GCh total). En los embarazos afectados, el nivel de PAPP-A tiende a ser más bajo de lo normal, mientras que los niveles de  $\beta$ -GCh total suelen ser elevados.

Al mismo tiempo, un examen de ultrasonido especializado que se conoce como translucencia nucal (TN) mide el grosor del cuello fetal.

Los valores de estos tres marcadores se usan, junto con la edad de la madre, para estimar el riesgo de embarazo con síndrome de Down. Los resultados de la **Prueba Combinada** se envían al profesional de atención de la salud de la paciente y habitualmente están listos en dos días hábiles. Los resultados se clasifican como de **tamiz positivo** o de **tamiz negativo**.

### ¿Detecta la Prueba Combinada todos los embarazos con síndrome de Down?

No. El 85% de los embarazos con síndrome de Down, o sea 17 de cada 20, son detectados (en el grupo de **tamiz positivo**). Por lo tanto, en el 15% los casos, o sea en 3 de cada 20 embarazos con síndrome de Down, se obtiene un resultado de **tamiz negativo**, lo que significa que esos casos no son detectados por la **Prueba Combinada**. Esto sucede porque las pruebas de evaluación de riesgo no pueden distinguir con total exactitud entre los embarazos afectados y los no afectados.

### ¿Qué significa una prueba de tamiz negativa?

Si el riesgo de síndrome de Down basado en la edad y en el nivel de los tres marcadores es inferior a 1 en 200, el resultado se rotula como de **tamiz negativo** y habitualmente no se ofrece la realización de una prueba diagnóstica.

Si bien el hecho de obtener un resultado de **tamiz negativo** en la prueba significa que la paciente no tiene un alto riesgo de dar a luz un bebé con síndrome de Down, el hecho de obtener

un resultado de **tamiz negativo** no descarta por completo la posibilidad de embarazo con síndrome de Down. Todas las pacientes que se someten a la prueba de tamiz del primer trimestre y/o a un MVC deberían considerar la posibilidad de realizarse una prueba del nivel de alfafetoproteína (AFP) en el suero materno a las 16 semanas para descartar defectos de cierre del tubo neural.

### ¿Qué significa una prueba de tamiz positiva?

Un resultado de **tamiz positivo** significa que usted está en el grupo de riesgo comparativamente más alto de tener un bebé con síndrome de Down. Si sus resultados quedan comprendidos en este grupo, se le ofrecerá asesoramiento genético para discutir sus opciones, una de las cuales es la realización de una prueba diagnóstica. Aproximadamente 1 de cada 20 mujeres que se someten a la **Prueba Combinada** obtienen un resultado de **tamiz positivo** y tienen un riesgo superior a 1 en 200.

La mayoría de las mujeres que obtienen un resultado de **tamiz positivo** no tienen un embarazo con síndrome de Down. Por ejemplo, de 50 mujeres con resultado de **tamiz positivo**, sólo una tendría un embarazo con síndrome de Down.

### ¿Qué pruebas diagnósticas se me ofrecerán si el resultado es de tamiz positivo?

Se le ofrecerá someterse a un muestreo de vellosidades coriales (MVC) o a una amniocentesis. Estos procedimientos conllevan un pequeño riesgo. Las pacientes que considerarían la posibilidad de someterse a un MVC si obtuvieran un resultado de **tamiz positivo** en la prueba deberían realizar la **Prueba Combinada** tan pronto como sea posible, preferiblemente cerca de la semana 11. Aproximadamente una de cada 100 o 200 mujeres tiene un aborto como resultado del MVC, y alrededor de una de cada 270 mujeres tiene un aborto después de la amniocentesis. La tasa de detección del síndrome de Down obtenida por medio de un MVC o una amniocentesis es superior al 99%.

### ¿Qué es un muestreo de vellosidades coriales (MVC)?

El MVC es un procedimiento diagnóstico que consiste en la extracción de una pequeña cantidad de material placentario y en el análisis de esas células. Dicho material puede obtenerse a través del cuello del útero con un tubo muy fino o insertando una aguja a través del abdomen. Normalmente, la placenta es una excelente fuente de material genético fetal. Esta prueba puede realizarse a través del cuello del útero o a través del abdomen entre la semana 10 y la semana 12 de gestación, pero únicamente a través del abdomen después