



¿Qué significa una prueba de tamiz negativa?

Si el riesgo de síndrome de Down basado en la Prueba Integrada 190 fuese menor de 1 en el nivel de AFP fuese inferior a dos veces y media el nivel normal para esa etapa del embarazo, el resultado se clasificaría como de *tamiz negativo* y no se le ofrecería la realización de una prueba diagnóstica.

Si bien un resultado de *tamiz negativo* significa que usted no tiene un alto riesgo de dar a luz un bebé con síndrome de Down o con un defecto de cierre del tubo neural, un *tamiz negativo* no descarta por completo la posibilidad de embarazo con alguna de esas anomalías.

¿Por qué mujeres con resultados de tamiz negativo ocasionalmente tienen bebés con síndrome de Down o con un defecto de cierre del tubo neural?

No es frecuente que una mujer tenga un bebé con alguna de estas anomalías, y es aún menos frecuente para una mujer con *tamiz negativo*, pero a veces ocurre.

Esto es así porque la prueba de tamiz no puede distinguir con total exactitud entre los embarazos afectados y los no afectados. Sin importar cuán pequeño sea el riesgo, no podemos descartar la posibilidad de que el bebé tenga síndrome de Down o un defecto de cierre del tubo neural.

¿Qué es la amniocentesis?

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.

Ninguna prueba puede garantizar que su bebé esté libre de congénitos de nacimiento pero, si el resultado de la amniocentesis es negativo, se descartan con una certeza casi absoluta el síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas.



¿Cuáles son las ventajas de someterse a una evaluación de riesgo?

La prueba puede proporcionarles a usted y a su profesional de atención de la salud información importante sobre el embarazo y el bebé en desarrollo. Si se descubre que su bebé tiene un defecto congénito 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 congénitos cuestiones que sería conveniente que usted discuta con su especialista en genética u otro profesional de atención de la salud. Su profesional de atención de la salud puede ofrecerle otras opciones, como la adopción y la interrupción del embarazo. La rama local de la Sociedad del Síndrome de Down y la Asociación de Espina Bífida pueden proporcionarle apoyo y más información.

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

- **Fundación de Niños con Defectos de Congénitos 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 INTEGRADA 190

He leído y comprendido la información contenida en este folleto sobre **la Prueba Integrada 190**.

- Sí, deseo someterme a **la Prueba Integrada 190**.
- No, no deseo someterme a **la Prueba Integrada 190**.

Nombre de la paciente: _____

Firma de la paciente: _____

Fecha: _____

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

splNT190-040308



174 Mineola Boulevard • Suite #1
Mineola, New York 11501-2513
Tel: 516-320-6370
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.

www.lenetix.com

Copyright © 2008
Todos los derechos reservados.
LENETIX® Medical Screening Laboratory, Inc.



La Prueba INTEGRADA 190

PRIMERA ETAPA

Información para pacientes

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

SEGUNDA ETAPA
Reported de Resultados Finales



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

La Prueba INTEGRADA 190

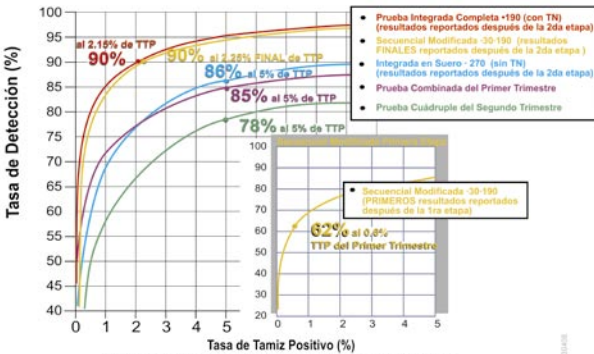
Evaluación de riesgo



174 Mineola Boulevard
• Suite #1
Mineola, New York 11501-2513
Tel: 516-320-6370
testing@lenetix.com

Existen muchas opciones para la evaluación del riesgo de síndrome de Down, tal como se indica en el gráfico siguiente. Este folleto contiene información sobre la Prueba Integrada 190.

PRENATAL Evaluación de Riesgo de síndrome de Down



Antes de someterse a una evaluación de riesgo del embarazo considere que opciones son las más convenientes para usted hablando sobre ello con su profesional de atención de la salud.

(Este gráfico es una interpretación artística únicamente para propósitos de consejería)

¿En qué consiste la Prueba Integrada 190?

La Prueba Integrada 190 se realiza en dos etapas. Lo ideal es que la primera etapa tenga lugar a las 12 semanas de embarazo, pero puede realizarse en cualquier momento entre la semana 11 y la semana 13 + 6 días de embarazo. La segunda etapa debería realizarse preferiblemente entre la semana 15 y la semana 16 de embarazo, pero no después de la semana 22.

La primera etapa incluye:

Un examen de ultrasonido para determinar con precisión la edad gestacional del embarazo a través de la longitud cráneo-caudal del bebé.

Una extracción de sangre materna para medir la concentración de proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A, por sus siglas en inglés).

Una medición de translucencia nucal (TN) entre la semana 11 y la semana 13 + 6 días.

La segunda etapa consiste en:

La extracción de una segunda muestra de sangre materna para medir la concentración de los siguientes cuatro marcadores:

Alfafetoproteína (AFP)
Estríol no conjugado (uE3)
Inhibina-A
Gonadotropina coriónica humana - subunidad beta total (β-GCh total)

La integración de las mediciones de la primera y la segunda etapa produce un solo resultado de la evaluación del riesgo. Se utiliza la medición de translucencia nucal y la determinación de los niveles de los cinco marcadores en su sangre, junto con su edad, para estimar su riesgo de tener un embarazo con síndrome de Down.

En los embarazos con síndrome de Down, los niveles de PAPP-A, AFP y uE3 tienden a ser bajos, mientras que la medición de translucencia nucal y los niveles de inhibina y β-GCh total tienden a ser elevados. El nivel de AFP establecido a partir de la segunda muestra de sangre también se usa para determinar si hay un mayor riesgo de espina bífida abierta o anencefalia.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es causado por la presencia de un cromosoma número 21 extra en las células del bebé en desarrollo. En una población en la que no se realizan pruebas de tamiz (tamizaje), aproximadamente 1 de cada 700 bebés (1,4 de cada 1000) nace con síndrome de Down. Habitualmente no se hereda, por lo que un bebé puede verse afectado aunque no haya antecedentes de síndrome de Down en la familia.

El síndrome de Down es la causa más común de discapacidades mentales serias y frecuentemente está asociado a problemas físicos como, por ejemplo, defectos cardíacos o dificultades visuales y auditivas. No es posible evaluar el grado de discapacidad hasta que el bebé nace. Aproximadamente 9 de cada 10 bebés con síndrome de Down sobreviven al primer año y prácticamente la mitad de ellos llega a los 60 años de edad.

¿Qué son los defectos de cierre del tubo neural?

Los dos tipos principales de defectos de cierre del tubo neural (DCTN) son la espina bífida y la anencefalia.

Los bebés que padecen de espina bífida tienen una hendidura en la espina dorsal que puede provocar daños a los nervios que controlan la parte inferior del cuerpo. Esto causa debilidad y parálisis en las piernas y, en algunos casos, problemas de intestinos y vejiga. Además, los bebés con estos problemas tienen más probabilidades de que se les acumule fluido en el cerebro, una afección conocida como hidrocefalia que, si bien es posible tratar quirúrgicamente, puede ocasionar discapacidad mental.

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. Aproximadamente en 1 de cada 5 bebés con espina bífida, la hendidura de la espina dorsal está cubierta por piel o una gruesa capa de tejido. Esto se conoce como espina bífida cerrada y no se detecta mediante el análisis de sangre. Esta afección suele ser menos seria que la espina bífida abierta.

¿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 PAPP-A, AFP, 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.

¿Qué es un riesgo?

Un riesgo es la probabilidad de que algo ocurra. Por ejemplo, un riesgo de síndrome de Down de 1 en 100 significa que si 100 mujeres obtuvieran este resultado en la prueba, esperaríamos que una de esas mujeres diera a luz un bebé con síndrome de Down y 99 no. Sería igual decir que existe una probabilidad del 1% de que el bebé padezca síndrome de Down y una probabilidad del 99% de que no lo padezca.

¿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 el grupo de riesgo comparativamente más alto (*tamiz positivo*) y que se le ofrezca la realización de una prueba diagnóstica.

¿Por qué esperar hasta la segunda etapa para hacer una estimación del riesgo?

Esta prueba, al basarse en la información correspondiente a ambas etapas, es más segura y eficaz que una basada solamente en la información correspondiente a la primera etapa. Distingue más eficazmente los embarazos afectados de los no afectados, lo que reduce las probabilidades de no detectar un embarazo con síndrome de Down. Asimismo, reduce las probabilidades de tener que someterse a una prueba diagnóstica invasiva, como la amniocentesis.

¿Qué ocurre si la ecografía muestra que es demasiado tarde para la primera etapa de la prueba?

No podremos dar un resultado de tamiz para la Prueba Integrada 190. Usted podría someterse a una prueba de tamiz basada sólo en la segunda etapa (es decir, en la prueba de AFP+ CUÁDRUPLE).



¿Qué sucede si no puedo presentarme para la segunda prueba de sangre?

Si no se presenta para la segunda etapa de la Prueba Integrada 190, no podremos dar un resultado de tamiz. Intentaremos comunicarnos con su profesional de atención de la salud en dos ocasiones después de la fecha recomendada para la extracción de la segunda muestra de sangre. Si no se recibe la segunda muestra de sangre, se evalúa el riesgo de síndrome de Down sobre la base de la información correspondiente a la primera etapa únicamente.

Si sabe que no podrá presentarse para la extracción de la segunda muestra de sangre, hable sobre ello con su médico. Podría realizarse el tamiz sobre la base del primer análisis de sangre y el examen de ultrasonido únicamente (Prueba Combinada), pero con una eficacia menor que con la Prueba Integrada 190.

¿Cuándo estarán disponibles los resultados de la segunda etapa?

Los resultados de la prueba suelen estar listos dentro de los tres días hábiles siguientes a la extracción de la segunda muestra de sangre. Los resultados se envían a su médico, partera u otro profesional de atención de la salud.

El resultado puede ser de *tamiz negativo* o de *tamiz positivo*.

Cuando el resultado es de *tamiz positivo*, se informa por teléfono y fax al médico, a la partera u otro profesional de atención de la salud. Si no recibe sus resultados o desea hacer alguna otra pregunta, comuníquese por teléfono con LENETIX® al (516) 320-6370 para hablar con un especialista en genética.

¿Qué significa un resultado de tamiz positivo con respecto al síndrome de Down?

Un resultado de *tamiz positivo* significa que usted se encuentra dentro de un grupo con un riesgo comparativamente más alto de tener un bebé con síndrome de Down. Si sus resultados quedan comprendidos en este grupo, se le ofrecerá la realización de una amniocentesis diagnóstica.

El resultado se clasifica como de *tamiz positivo* si el riesgo de síndrome de Down en su embarazo es de 1 en 190 o superior. Alrededor de 1 de cada 50 mujeres sometidas a la prueba de tamiz quedan comprendidas en este grupo de riesgo. La mayor parte de las mujeres que obtienen un resultado de *tamiz positivo* no tienen un embarazo con síndrome de Down.

¿Qué significa un resultado de tamiz positivo con respecto a defectos de cierre del tubo neural?

Un resultado de *tamiz positivo* significa que usted se encuentra dentro de un grupo con un riesgo comparativamente más alto de tener un bebé con un defecto de cierre del tubo neural. Si sus resultados quedan comprendidos en este grupo, se le ofrecerá la realización de un examen de ultrasonido entre la semana 18 y la semana 20 de embarazo y, posiblemente, una amniocentesis. Esto lo organiza su médico u hospital. El resultado es de *tamiz positivo* si el nivel de AFP es igual o superior a dos veces y media el nivel normal (medio) para la etapa del embarazo en la que usted se encuentre.