

OBSTETRICIA

Test en sangre materna para detectar síndrome de Down



Una prueba genética fetal
sin riesgos, ni para ti ni
para tu bebé



Para cualquier embarazada, un **diagnóstico precoz** de posibles anomalías que puedan afectar a su futuro bebé es una de sus principales preocupaciones. En Dexeus Mujer sabemos lo importante que es vivir el embarazo con la tranquilidad y la seguridad de que todo va a salir bien.

Por eso, te presentamos una **prueba prenatal no invasiva** que, a partir de la semana 10 de embarazo, nos permitirá detectar algunas de las anomalías cromosómicas más frecuentes, como el síndrome de Down, sin que ni tú ni tu bebé corráis ningún riesgo.

¿Qué es?

La prueba consiste en un **análisis de sangre de la madre** en el que se mide la cantidad relativa de ADN libre fetal, a partir del cual podemos detectar las anomalías cromosómicas más frecuentes, fundamentalmente el síndrome de Down y las trisomías 18 y 13.

Las personas contamos con 23 pares de cromosomas, estructuras constituidas por proteínas y ADN que portan la información genética y determinan nuestras características. Hablamos de trisomía cuando uno de estos pares contiene **tres copias de un cromosoma** en lugar de las dos que debiera.

Mediante este test en sangre podemos detectar, principalmente, las siguientes trisomías:

- **Síndrome de Down (trisomía 21):** es la más frecuente (se da en 1 de cada 700 recién nacidos). El síndrome de Down está relacionado con discapacidad intelectual de leve a moderada, puede causar malformaciones digestivas y defectos cardíacos congénitos.
- **Síndrome de Edwards (trisomía 18):** es menos frecuente (se da en 1 de cada 5.000 recién nacidos). Los bebés con este tipo de alteración a menudo tienen problemas cardíacos congénitos y otras afecciones, lo que reduce su esperanza de vida.
- **Síndrome de Patau (trisomía 13):** los bebés con este síndrome presentan defectos cardíacos congénitos graves,



y su supervivencia después del primer año es muy poco común. Esta anomalía se da en 1 de cada 16.000 recién nacidos.

Además de las anomalías más frecuentes, en algunos casos el test nos permite detectar con una sensibilidad de más del 93% **otras alteraciones genéticas conocidas como microdeleciones**, pequeñas pérdidas de material genético que se asocian a graves problemas en el desarrollo del recién nacido como:

- **Síndrome de DiGeorge:** la mayoría de los niños con este síndrome presentan una discapacidad intelectual de leve a moderada y también pueden presentar defectos cardíacos congénitos.
- **Síndrome de delección 1p36:** los niños con esta anomalía genética presentan una discapacidad intelectual de moderada a grave, además de otros trastornos asociados.
- **Síndrome de Cri-du-chat:** los bebés suelen presentar un tamaño pequeño al nacer, dificultades respiratorias y una grave discapacidad intelectual.
- **Síndrome de Angelman:** los niños con este trastorno tiene una grave discapacidad intelectual y la mayoría no logran desarrollar el habla.
- **Síndrome de Prader-Willi:** los niños con este síndrome generalmente presentan discapacidad intelectual, trastornos de conducta y un retraso en el desarrollo motor y del lenguaje.

Existe también un test adicional que analiza en busca de trastornos graves en 30 genes que no se detectan en los otros tests. Este test puede detectar **trastornos genéticos graves**, como **el síndrome de Noonan, el síndrome de Rett y la osteogénesis imperfecta**, causados por mutaciones de un solo gen en 30 genes.

Los resultados

Por lo general, los resultados están disponibles **dos semanas después de que se lleve a cabo el análisis** de la muestra de sangre, y se interpretan de la siguiente manera:

- **Bajo riesgo:** cuando existe más de un 99% de probabilidades de que el bebé no presente ninguna de las anomalías cromosómicas indicadas.
- **Alto riesgo:** tu ginecólogo analizará tu caso y te aconsejará la realización de una **prueba de diagnóstico prenatal invasiva** que confirme el diagnóstico. Contamos con un equipo de genetistas expertos que te ofrecerán **asesoramiento genético** ante cualquier resultado.

El resultado viene expresado en porcentaje de riesgo, que oscila entre el 0,01% y el 99%.

¿Quién puede hacerse esta prueba?

Puedes practicar este test **a partir de la semana 10 de embarazo**. Tu ginecólogo/a será quien te aconseje y te prescriba esta prueba, en función de tu situación particular y de tus antecedentes. Por lo general se aconseja si:

- tu edad materna es avanzada
- tu índice de riesgo para síndrome de Down es elevado
- otros factores de riesgo de anomalía cromosómica fetal
- si quieres conocer el máximo de información posible acerca de la salud de tu bebé

Para realizar la prueba es **necesaria una ecografía que confirme la fecha exacta de embarazo**, complementada con una consulta de asesoramiento genético con uno de nuestros especialistas en medicina fetal.

Ventajas

- Este test en sangre materna es el **método más avanzado en pruebas no invasivas** que permite la **detección precoz** de

algunas anomalías cromosómicas, ya que puede practicarse a partir de la semana 10 de embarazo.

- Es una **prueba innovadora** que permite evaluar el riesgo a presentar las anomalías más frecuentes: síndrome de Down, trisomías 18 y 13 y el síndrome de Turner (monosomía X).
- A diferencia de otras pruebas de diagnóstico prenatal, el test en sangre **no conlleva ningún riesgo**, ni para la madre ni para el feto.
- Se trata de una **técnica precisa**, con unos **índices de detección de hasta el 99%**, e índices de falsos positivos inferiores al 0,1% para la detección de las trisomías 21 y 18.

Preguntas más frecuentes

¿Se puede realizar esta prueba a todas las mujeres?

En principio, podría practicarse en cualquier gestación única o gemelar (salvo algunas excepciones muy puntuales), de al menos 10 semanas de gestación, siempre bajo prescripción de un ginecólogo.

¿Cuál es la tasa de detección del test?

Los datos disponibles hasta la fecha, que incluyen publicaciones científicas con más de 6.000 mujeres, muestran unas tasas de detección para las trisomías 21 y 18 superiores al 99% y al 98% respectivamente. Debido a los pocos casos de trisomía 13, los datos disponibles son de 8 de cada 10 casos detectados.

¿Se obtiene siempre un resultado o existe la posibilidad de no obtenerlo?

Para poder llevar a cabo la prueba es necesario obtener al menos un 4% de ADN libre fetal. Aquellas muestras que presenten menor cantidad no podrán ser analizadas y no obtendrán resultado. Esto ocurre en el 2-3% de las muestras. En algunos de estos casos se repetirá la prueba sin coste adicional.

¿Cuál es la tasa de falsos positivos?, ¿y la de falsos negativos?

Las tasas de falsos positivos para las trisomías 21, 18 y 13 son inferiores al 0,1%. Las tasas de falsos negativos para las trisomías 21 y 18 son inferiores al 0,1%.

¿Un embarazo anterior puede influir en el resultado del test?

No. Si bien hay estudios que muestran que las células del

feto pueden circular en la sangre durante años después de dar a luz, el ADN libre fetal se elimina pocas horas después del parto.

¿Un embarazo anterior que no ha llegado a término (aborto), puede influir en el resultado del test?

No. Aunque hay estudios que muestran que las células del feto pueden permanecer en la sangre durante años, el ADN libre fetal se elimina pocas horas después del parto.

¿Con esta prueba es posible detectar mosaicismo, translocaciones u otras anomalías cromosómicas?

No. La prueba se desarrolla para estimar el riesgo de presentar un feto con trisomías 21, 18 o 13, así como la monosomía X.

¿Puede realizarse en pacientes con tratamientos de Fecundación in vitro?

Sí, incluidas pacientes sometidas a tratamientos con donación de óvulos.

¿Qué condiciones tienen que darse para poder tomar la muestra de sangre?

La mujer no tiene que estar en ayunas. Lo único que ella debe tener en cuenta para esta prueba es el horario de extracción, que deberá consultar en el laboratorio de su hospital.

¿Está indicado como método de cribado?

Recientemente se ha publicado un estudio del Dr. Nicolaidis que avala la utilidad de la prueba para su uso conjunto con el cribado del primer trimestre y la ecografía.

¿Puedo saber el sexo de mi bebé con este test?

Sí.

Si quieres hacernos alguna consulta o necesitas más información, contacta con nuestro Servicio de Atención a la Paciente en el **93 227 47 12**. Estaremos encantados de atenderte.

Síguenos en Dexeus Mujer:



www.dexeus.com