

Resultado positivo en la prueba de detección

¿Qué quiere decir y qué hago ahora?

Acaban de informarle que su examen genético prenatal resultó “positivo en la prueba de detección”. El objetivo de la prueba era conocer la probabilidad de que su bebé tuviera síndrome de Down, trisomía 18 o algún defecto del tubo neural abierto.

¿Qué significa que el resultado sea “positivo en la prueba de detección”?

Este resultado no quiere decir que su bebé tenga síndrome de Down, trisomía 18 o un defecto del tubo neural abierto. De hecho, la mayoría de las mujeres/personas que reciben este resultado no tienen un bebé con alguna de estas afecciones. El resultado significa que la probabilidad de que su bebé tenga síndrome de Down, trisomía 18 o un defecto del tubo neural abierto es suficientemente alta como para ofrecerle más pruebas que determinen si su bebé tiene alguna de estas tres afecciones.

Como parte del resultado de la prueba, se le proporcionó un número que indica la probabilidad de que su bebé tenga alguna de las afecciones analizadas.

Este es un ejemplo de un resultado positivo en la prueba de detección:

La probabilidad de síndrome de Down es de 1:100. Esto equivale a decir que:

- Hay una probabilidad del 1% de que su bebé tenga síndrome de Down o
- Hay una probabilidad del 99% de que su bebé no tenga síndrome de Down o
- Si 100 mujeres/personas obtuvieran el mismo resultado, una de ellas tendría un bebé con síndrome de Down y las otras 99 no.

Según el resultado de su prueba, usted obtuvo un resultado positivo de: (According to your screen result, you screened positive for:)

La probabilidad de que su bebé tenga esta afección es de:
(The chance your baby has this condition is:)

1 en _____, es decir _____ %
(1 in _____ which is _____ %)

¿Qué sigue ahora?

Su proveedor de atención médica podría necesitar confirmar cuántas semanas de embarazo tiene. Es importante verificar que la fecha de embarazo que se usó para el resultado de la prueba prenatal sea correcta.

Si usted obtuvo un resultado positivo en la prueba para detectar un defecto del tubo neural abierto, su proveedor de atención médica le programará primero un ultrasonido detallado, y después el seguimiento correspondiente, dependiendo de si se detecta una anomalía o no en dicho ultrasonido.

Si obtiene un resultado positivo de síndrome de Down o trisomía 18, se le ofrecerá otra prueba de sangre prenatal no invasiva llamada NIPT (prueba de ADN fetal libre en sangre materna). También podrá optar por hacerse una amniocentesis, dependiendo de la probabilidad que indique su resultado positivo.

¿En qué consiste la prueba de ADN fetal libre en sangre materna (NIPT)?

Es una prueba prenatal no invasiva más precisa que la prueba SIPS/IPS/Quad para detectar síndrome de Down y trisomía 18, y se hace mediante un análisis de sangre. Permite detectar a casi todos los bebés con síndrome de Down y trisomía 18, con muy pocos resultados positivos falsos. La prueba NIPT le indicará una nueva probabilidad (muy baja o muy alta) de tener un bebé con síndrome de Down o trisomía 18. Si la probabilidad es muy baja, no le recomendarán que se haga más pruebas. Si la probabilidad es muy alta, se necesitaría hacer una amniocentesis para confirmar el resultado. El resultado de la prueba NIPT está disponible en 10 días. En el caso de mujeres/personas que obtengan un resultado positivo en la prueba SIPS/IPS/Quad, la prueba NIPT está cubierta por el MSP.

¿En qué consiste una amniocentesis?

Es una prueba de diagnóstico. Confirmará con certeza si su bebé tiene síndrome de Down o trisomía 18. Se hace insertando una aguja muy delgada en su abdomen para extraer unas cuantas cucharaditas del líquido amniótico que rodea al bebé. La aguja se guía por ultrasonido para no tocar al bebé. Las células del bebé que están en la muestra de líquido se examinan para saber si su bebé tiene o no síndrome de Down o trisomía 18. Cuando se hace una amniocentesis tras un resultado positivo, los resultados están disponibles en 3 días.

La amniocentesis tiene una probabilidad de pérdida del embarazo de 1 en 200 (0.5%). En otras palabras, si 200 mujeres/personas se realizan una amniocentesis, una de ellas perdería al bebé debido al procedimiento.

¿Debo hacerme más pruebas?

Es su decisión. No todas las mujeres/personas que obtienen un resultado positivo en su prueba quieren hacerse pruebas adicionales. Considere estas preguntas para ayudarlo a decidir.

- ¿Pienso que la probabilidad que indica mi resultado es alta o baja?
- ¿Quiero saber si mi bebé tiene síndrome de Down o trisomía 18 antes de que nazca?
- Si me informan que mi bebé tiene síndrome de Down o trisomía 18, ¿qué haré con esta información? ¿Interrumpiré el embarazo? ¿Continuaré el embarazo? ¿Usaré esta información para prepararme para criar un niño o una niña con necesidades especiales? ¿Haré un plan de adopción para el bebé?
- ¿Sentiré demasiada preocupación durante el resto del embarazo si no me hago más pruebas?

Si quiero hacerme más pruebas y me dan la opción de una NIPT o amniocentesis, ¿cuál debería hacerme?

Es su decisión. Considere estas dos preguntas para ayudarlo a decidir.

- ¿Me dará tranquilidad si el resultado de mi prueba NIPT muestra una probabilidad muy baja de síndrome de Down y trisomía 18?
- ¿Necesito un resultado que sea 100% preciso (amniocentesis y prueba diagnóstica), aunque eso signifique aceptar una probabilidad de 1 entre 200 de perder al bebé?

¿Qué pasa si el resultado de la amniocentesis o del ultrasonido detallado muestra que el bebé tiene una de estas afecciones?

Su profesional de atención médica y especialistas en genética médica o en asesoramiento genético estarán a su disposición para analizar con usted sus opciones y ayudarlo a tomar la decisión más adecuada para usted.

Por favor, llévase esta información a casa para leerla, considerarla y hablar con su pareja y con su familia.