

Para pacientes que viven en las regiones de las autoridades sanitarias de **Fraser Health, Interior Health, Island Health y Vancouver Coastal Health**

Examen genético prenatal

Es *su* decisión

Conozca más sobre las opciones disponibles para usted



BC Prenatal Genetic Screening Program



**Perinatal
Services BC**

Provincial Health Services Authority



**Provincial Health
Services Authority**

Aunque la mayoría de los bebés nacen sanos, todas las mujeres/ personas tienen la posibilidad de tener un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o defectos del tubo neural abierto, aunque ellas y sus familias estén sanas.

¿En qué consiste el examen genético prenatal?

Es un análisis de sangre disponible para todas las mujeres/personas embarazadas en Columbia Británica. Esta prueba de detección le muestra la probabilidad de que su bebé tenga síndrome de Down, trisomía 18 o algún defecto del tubo neural abierto.

¿Qué son el síndrome de Down, la trisomía 18 y los defectos del tubo neural abierto?

El **síndrome de Down** se presenta cuando un bebé tiene un cromosoma adicional. Los cromosomas indican a nuestro cuerpo cómo crecer y desarrollarse. Cuando hay un cromosoma extra, hay más información de la necesaria. Esto modifica la forma en que el cuerpo crece y se desarrolla. Las personas con síndrome de Down presentan retrasos intelectuales de leves a moderados. También tienen más probabilidades de tener ciertos problemas de salud. No hay forma de saber la gravedad de los problemas. Las personas con síndrome de Down suelen vivir hasta alrededor de los cincuenta años.

La **trisomía 18** también ocurre cuando un bebé posee un cromosoma adicional. Muchos embarazos con trisomía 18 no llegan a término. Si el bebé nace, rara vez vive más allá de los primeros días o semanas. Estos bebés presentan defectos cardíacos y cerebrales graves.

Los **defectos del tubo neural abierto** ocurren cuando el cerebro o la médula espinal no se desarrollan correctamente. Si un defecto del tubo neural abierto afecta a la médula espinal, se conoce como espina bífida. Puede provocar discapacidades físicas y mentales. La esperanza de vida depende de la gravedad de la afección. Los defectos del tubo neural abierto que afectan al cerebro reciben el nombre de anencefalia. Los bebés con anencefalia nacerán muertos (mortinatos) o fallecerán poco después de nacer.

¿Qué probabilidades hay de que yo tenga un bebé con una de estas afecciones?

La probabilidad de tener un bebé con síndrome de Down es de aproximadamente 1 en 700, y la de tener un bebé con trisomía 18 es cercana a 1 en 7000. Estas cifras son un promedio para mujeres/personas de todas las edades. De hecho, la probabilidad de tener un bebé con síndrome de Down o trisomía 18 es más baja en las mujeres/personas más jóvenes y más alta en las de mayor edad.



El examen prenatal le indicará su probabilidad de tener un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o algún defecto del tubo neural abierto en este embarazo.

Usted decide si quiere hacerse el examen genético prenatal.

Entre más pronto acuda con su proveedor de atención médica, más opciones tendrá.

Edad de la madre (años)	Probabilidad de síndrome de Down	Probabilidad de trisomía 18
25	1 en 1250	1 en 12 500
30	1 en 840	1 en 8400
35	1 en 356	1 en 3560
40	1 en 94	1 en 940
45	1 en 24	1 en 240

Si usted o su pareja han tenido un bebé con síndrome de Down u otra alteración cromosómica, sus probabilidades en otro embarazo aumentan. La probabilidad de tener un bebé con un defecto del tubo neural abierto es la misma a cualquier edad: aproximadamente 1 en 1000.

¿Cómo, cuándo y dónde se realiza el examen genético prenatal?

Se hacen dos análisis de sangre en su laboratorio local:

- **Análisis de sangre n.º 1:** desde la semana 9 hasta justo antes de la semana 14 del embarazo
- **Análisis de sangre n.º 2:** desde la semana 14 hasta justo antes de la semana 21 del embarazo (se recomienda hacerse la segunda prueba lo antes posible, de preferencia antes de la semana 16).

Si no se hace el primer análisis de sangre, se puede hacer el segundo. Sin embargo, es mejor hacerse ambos análisis siempre que sea posible. Hacerse ambos mejora la precisión del resultado del examen.

Los resultados del examen están disponibles en un plazo de diez días tras la segunda prueba sanguínea.

Si por su edad tiene más probabilidades de tener un bebé con síndrome de Down o trisomía 18, le ofrecerán un ultrasonido (ecografía) especial. El ultrasonido sería adicional a los análisis de sangre. El ultrasonido mide el espacio de líquido en la parte trasera del cuello de su bebé. Se le conoce como **prueba de translucencia nuchal o ultrasonido de TN (NT ultrasound)**. La prueba de TN se realiza desde la semana 11 hasta casi la semana 14 del embarazo. Aunque la TN ofrece más datos para el resultado del examen, los análisis de sangre ya descritos son muy buenos métodos de detección por sí solos.



¿Qué pasa si ya tuve un embarazo con síndrome de Down o trisomía 18 o 13?

Tendrá la opción de hacerse una prueba prenatal no invasiva (*non-invasive prenatal test*, NIPT) o una prueba diagnóstica mediante muestreo de vellosidades coriónicas o amniocentesis. Estas opciones se describen con más detalle en la página 6.

¿Qué pasa si tengo 40 años o más cuando nazca mi bebé?

Podrá hacerse la prueba de detección con los dos análisis de sangre y el ultrasonido de TN, como se explicó antes. También tendrá la opción de hacerse pruebas diagnósticas que confirmen si su bebé tiene síndrome de Down o trisomía 18. Los tipos de pruebas diagnósticas son el muestreo de vellosidades coriónicas o amniocentesis. También puede decidir no hacerse ni el examen genético prenatal ni las pruebas diagnósticas.

¿Qué pasa si estoy embarazada de gemelos?

Si tiene menos de 14 semanas de embarazo, le ofrecerán tanto el ultrasonido de TN como los exámenes sanguíneos genéticos prenatales descritos en la página 3. Si no se dispone de un ultrasonido de TN, o si tiene menos de 14 semanas de embarazo, le ofrecerán el examen o exámenes sanguíneos descritos en la página 3. Si tendrá 35 años o más cuando nazcan sus bebés, podrá optar por una amniocentesis.

¿Qué pasa después de hacerme los análisis de sangre?

Lo más probable es que el resultado del examen genético prenatal muestre que su probabilidad de tener un bebé con una de estas afecciones es baja. Esto se conoce como “**resultado negativo**” o **screen negative**. Este resultado es exacto en más del 99.9% de los casos, pero no implica que su probabilidad de tener un bebé con una de estas afecciones sea cero.

Si el resultado muestra que su probabilidad de tener un bebé con una de estas afecciones es suficientemente alta, recibirá un “**resultado positivo**” o **screen positive**. Este resultado del examen prenatal no confirma con certeza que su bebé tenga la afección. En realidad, la mayoría de las mujeres/personas que reciben este resultado no tendrán un bebé con alguna de estas afecciones. Le ofrecerán estudios adicionales para darle una respuesta definitiva.

En la mayoría de las mujeres/personas, los resultados del examen genético prenatal indican una probabilidad baja de estas afecciones.

Aunque 1 de cada 10 mujeres/personas tendrá un resultado positivo, la mayoría de ellas no tendrá un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o un defecto del tubo neural abierto.

La probabilidad de obtener un resultado positivo se incrementa con la edad de la mujer/persona.

¿Qué prueba me ofrecerán si obtengo un resultado positivo de algún defecto del tubo neural abierto?

Primero, su proveedor de atención médica le programará un ultrasonido detallado, y después el seguimiento correspondiente, dependiendo de si se detecta una anomalía o no.

¿Qué prueba me ofrecerán si obtengo un resultado positivo de síndrome de Down o trisomía 18?

Le ofrecerán otro análisis sanguíneo de detección más preciso, llamado prueba de ADN fetal libre en sangre materna (*prenatal cell-free DNA screening*), comúnmente conocida como prueba prenatal no invasiva o NIPT. También podrá optar por hacerse una prueba diagnóstica llamada amniocentesis, dependiendo del nivel de riesgo que indique su resultado positivo. Algunas mujeres/personas decidirán hacerse pruebas adicionales y otras no. Es su decisión.



Consulte con su proveedor de atención médica las opciones de exámenes para usted.

Independientemente de lo que elija, no afectará la atención que reciba. Si el examen no es lo apropiado en su caso, infórmeselo a su médico.

Aunque el examen genético prenatal le indica la probabilidad de que su bebé tenga síndrome de Down o trisomía 18, necesitaría una prueba diagnóstica, como una amniocentesis, para confirmarlo.

¿En qué consiste la prueba de ADN fetal libre en sangre materna, más conocida como NIPT?

Es una prueba prenatal no invasiva, segura y muy precisa para detectar síndrome de Down y trisomía 18 que se realiza mediante un análisis de sangre. Detecta a casi todos los bebés con síndrome de Down y trisomía 18. Esto significa que si la prueba es negativa, la probabilidad de síndrome de Down o trisomía 18 es extremadamente baja. Si es positiva, la probabilidad es alta, pero no del 100%. En ese caso, se le recomendaría una amniocentesis para confirmar el resultado positivo de la NIPT. El resultado de la prueba NIPT está listo en 10 días. La prueba NIPT está cubierta por el plan médico provincial para las mujeres/personas que reciben un resultado positivo (SIPS/IPS/Quad) de síndrome de Down o trisomía 18, y también para quienes hayan tenido un embarazo anterior o un bebé con trisomía 21, 18 o 13.

¿En qué consiste una amniocentesis?

Es una prueba diagnóstica que confirma si su bebé tiene una de estas afecciones. Mediante una aguja muy delgada en su abdomen, se toma una pequeña muestra del fluido que rodea a su bebé. Se toman alrededor de tres cucharaditas. La aguja se guía por ultrasonido para no tocar al bebé. Esta muestra de fluido se examina para saber si el bebé tiene o no síndrome de Down, trisomía 18 u otra alteración cromosómica. La amniocentesis tiene una probabilidad de pérdida del embarazo de 1 en 200 (0.5%).

¿Qué pasa si las pruebas posteriores confirman que mi bebé tiene una de estas afecciones?

Si las pruebas confirman que su bebé tiene síndrome de Down, trisomía 18 o un defecto del tubo neural abierto, habrá personas con las que podrá hablar para apoyarle. Tanto su médico como genetistas médicos o asesores en genética estarán a su disposición para analizar con usted sus opciones y ayudarle a tomar la decisión más adecuada para usted. Sus opciones incluyen continuar el embarazo, interrumpirlo o preparar un plan de adopción.

Cómo tomar su decisión

¿Me conviene hacerme un examen genético prenatal?

A muchas mujeres/personas les resulta difícil decidir hacerse o no este examen. Estas son algunas preguntas que podrían ayudarle a decidir.

- ¿Quiero saber si mi bebé tiene síndrome de Down, trisomía 18 o algún defecto del tubo neural abierto antes de que nazca?
- ¿Qué haría si el resultado de la prueba diagnóstica confirmara que mi bebé presenta una de estas afecciones? ¿Interrumpiría el embarazo? ¿Preferiría saberlo para poder prepararme para criar un hijo con necesidades especiales? ¿Consideraría un plan de adopción para el bebé?
- ¿Cómo influiría esta información en mis emociones durante el embarazo? ¿Me generaría demasiada preocupación recibir un resultado positivo?

Aspectos que debe considerar

- Para la mayoría de las mujeres/personas, los resultados del examen genético prenatal indican una probabilidad baja de estas afecciones.
- Aunque algunas recibirán un resultado positivo, la mayoría de ellas no tendrá un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o un defecto del tubo neural abierto.
- El examen prenatal logra detectar la mayoría de los casos de síndrome de Down, trisomía 18 o defectos del tubo neural abierto, pero no todos.
- A veces, el examen prenatal puede identificar otras afecciones médicas en su bebé.
- Es importante recordar que ninguna prueba detecta todos los tipos de afecciones físicas o mentales.
- Hable con su proveedor de atención médica si necesita más información para tomar su decisión.

Nuestro sitio web www.bcprenatalscreening.ca ofrece más información sobre el examen genético prenatal.

Si tiene preguntas o necesita más información, hable con su proveedor de atención médica.

¿Qué más le gustaría saber?

El programa de exámenes genéticos prenatales de B.C. (*BC Prenatal Genetic Screening Program*) forma parte de los servicios perinatales de la provincia (*Perinatal Services BC*) que ofrece la Autoridad Provincial de Servicios de Salud (*Provincial Health Services Authority, PHSA*). Este programa se lleva a cabo en distintos centros de salud de la provincia. Aunque el análisis de las pruebas de sangre iniciales se realiza en el laboratorio del Centro de Salud Infantil y de la Mujer de B.C. (*Children's and Women's Health Centre of BC*), las pruebas diagnósticas adicionales, si se requieren, se realizan en otros centros de salud de B.C. Independientemente del lugar donde se tomen las muestras, la información del examen genético prenatal se envía al programa *BC Prenatal Genetic Screening* y, junto con otros datos recibidos, se emplea para ofrecer pruebas más seguras y precisas, medir los resultados y evaluar y difundir nueva evidencia y conocimientos.

Tenemos el firme compromiso de proteger la privacidad de la información personal.

Es importante que las mujeres/personas que deciden hacerse un examen genético prenatal sepan que el programa *BC Prenatal Genetic Screening* únicamente recopila, utiliza y comparte información personal de conformidad con la sección 26 (c), 33 y 35 de la Ley de Libertad de Información y Protección de la Privacidad de B.C. (*BC Freedom of Information and Protection of Privacy Act*), otras leyes pertinentes y la Política de Privacidad y Confidencialidad de PHSA (*PHSA's Privacy and Confidentiality Policy*). Respetamos su derecho a la privacidad personal y adoptamos todas las medidas razonables para asegurar que la información personal se maneje confidencialmente, se utilice y comparta únicamente para los fines descritos anteriormente y se almacene de forma segura. Los informes elaborados con la información recopilada se presentan siempre de forma resumida y no incluyen nombres ni otros datos sobre su identidad. Si tiene preguntas sobre la recopilación, el uso o la divulgación de su información personal, comuníquese con la división de servicios prenatales de la provincia (*Perinatal Services BC, PSBC*) al 604-877-2121.

**BC Prenatal
Genetic Screening
Program**



**Perinatal
Services BC**
Provincial Health Services Authority



**Provincial Health
Services Authority**

June 2025

Prenatal Genetic
Screening
[Spanish]