

## ¿Qué Riesgos Tienen los Exámenes de Escrutinio?

No hay riesgo alguno para usted o su bebé que está por nacer, siempre y cuando se lleven a cabo en el primer trimestre. La muestra de sangre se obtiene con un pinchazo en el dedo o sacando sangre del brazo. La translucencia de la nuca se logra con ondas de ultrasonido que no le hacen daño a su bebé.

## Seguimiento del EPT

Para todas las mujeres se recomienda un ultrasonido detallado, para así poder detectar si hay defectos estructurales de nacimiento. Se informamos a las pacientes que un ultrasonido con resultados normales reduce el riesgo de anomalías en el bebé. Aunque esto nunca garantiza un resultado normal. Para las mujeres que han completado un EPT, pero que no se han hecho una amniocentesis, deben hacerse un examen de sangre para detectar el riesgo de DTN solamente.

No es recomendable hacer otro examen de la sangre para detectar el síndrome de Down, cuando ya tienen un resultado positivo. A las mujeres que han recibido un resultado positivo o de "alto riesgo", se les ofrecerá consejería genética. Después de la consejería, ellas tendrán la opción de proceder con un análisis de diagnóstico como la amniocentesis.

Este análisis de diagnóstico no está libre de riesgo, pero cuando lo hace un médico con experiencia, como los Perinatólogos del Desert Perinatal Associates, el riesgo de aborto es mínimo. La escala de diferenciación es de 1/300 a 1/1600.

## ¿Me Debo de Hacer un EPT?

La decisión de hacerse un EPT es personal y está basada en sus creencias y preocupaciones. Esperamos que este folleto le ayude a decidir si está opción es para usted. Si tiene preguntas siéntase en confianza de ponerse en contacto con uno de los consejeros genéticos del Desert Perinatal Associates.

Desert  
Perinatal  
ASSOCIATES



Joseph Adashek, M.D., FACOG  
Paul T. Wilkes, M.D., FACOG  
Patricia M. Pierce, M.D., FACOG  
Van R. Bohman, M.D., FACOG  
Joel K. Schwartz, M.D., FACOG  
Alan D. Bolnick, M.D., FACOG  
Quynh T. Vo, M.D., FACOG

GENETIC COUNSELORS:

Lori Logan, M.S., C.G.C.  
Olivia Hess, M.S., C.G.C.  
Teresa Tibergh, M.S.



Desert  
Perinatal  
ASSOCIATES



ESTAMOS LOCALIZADOS EN:

5761 S. Fort Apache Road  
Las Vegas, Nevada 89148  
(Corner of Russell & Fort Apache)  
653 N. Town Center Dr., Suite 412  
Las Vegas, NV 89144  
(al lado del Hospital Summerlin)  
3001 W. Horizon Ridge Pkwy.  
Henderson, NV 89052  
(al lado del Hospital St. Rose Siena)

TELÉFONO — (702) 341-6610

FAX — (702) 341-6961

[www.DesertPerinatalAssociates.com](http://www.DesertPerinatalAssociates.com)

Desert  
Perinatal  
ASSOCIATES



Una  
guía  
útil  
para el  
Escrutinio

**Tradicionalmente** se les ofrecía a las mujeres mayores de 35 años la amniocentesis, y a las menores de 35 años se les ofrecía un examen de sangre. Las limitaciones son sustancialmente borrosas. Muchas mujeres mayores de 35 años están escogiendo un examen de la sangre completo antes de decidirse por la amniocentesis, para estimar el riesgo de ciertos defectos de nacimiento. Incluyendo el síndrome de Down, la trisomía 18 y 13, y los defectos en los tubos neurales.

## El Síndrome de Down

El síndrome de Down ocurre cuando un bebé nace con una copia adicional de el cromosoma número 21 (tres copias del cromosoma # 21, en vez de dos que debe tener). Los individuos que nacen con el síndrome de Down tienen una retardación mental entre leve y moderada, características faciales y músculos flácidos. Estos también tienen un alto riesgo de desarrollar defectos del corazón. Aproximadamente 1 de cada 800 bebés nacen con el síndrome de Down. Sin embargo las mujeres de 35 años o más corren un riesgo mayor de tener un bebé con el síndrome de Down.

## Trisomía 18 y Trisomía 13

Trisomía 18 y Trisomía 13 son causadas también por un cromosoma adicional (tres copias del cromosoma # 18 o # 13, en vez de dos que debe tener). Igual que el síndrome de Down la probabilidad de tener un bebé con Trisomía 18 o Trisomía 13, aumenta en madres de 35 años de edad o más. Los bebés que nacen con Trisomía 18 o Trisomía 13, padecen de severa retardación mental. Ellos también pueden tener defectos del corazón y del cerebro. La mayoría de estos bebés (90%) mueren antes de cumplir un año de vida. Trisomía 18 afectará 1 de cada 6,000 a 1 de cada 8,000 partos.

## Defectos en Los Tubos Neurales

Los Defectos en los tubos neurales (DTN) ocurre cuando la espina dorsal o el cerebro no se desarrolla correctamente. DTNs ocurre temprano en el desarrollo; durante la (3) tercera semana y la (4) cuarta semana del embarazo. Uno de cada 1,000 bebés nacen con (DTN) en los Estados Unidos. Spina Bífida es el tipo de DTN más común. Spina Bífida ocurre cuando la espina dorsal forma un bulto a través de una abertura en la vertebra. Los niños afectados a menudo padecerán de parálisis y pueden tener pérdida de control del intestino y de la vejiga. Ocasionalmente nacerán hidrocefálicos (con acumulación de líquido en el cerebro) y tendrán problemas de aprendizaje. Anencefalia es otro tipo común de DTN. Anencefalia es una deformación severa del cráneo. Los infantes con anencefalia nacen muertos, o mueren al poco tiempo de nacidos. Se sabe que los suplementos de ácido fólico reducen el riesgo de DTN.

## Opciones Para Los Exámenes de Escrutinio

Los diferentes exámenes de escrutinio pueden estimar el riesgo (o las estadísticas de probabilidad) de ciertos defectos de nacimiento. Ellos nos brindan un asesoramiento más personalizado en el embarazo de una mujer del que nos brinda el riesgo por la edad, o la población en general. Si el embarazo ha sido identificado de alto riesgo se necesitarán exámenes adicionales como: un ultrasonido o amniocentesis para saber con más detalle. Es muy importante tener presente que estos exámenes de escrutinio no pueden estimar el riesgo de todos los tipos de defectos en los partos. Por cada embarazo y sus antecedentes el riesgo de defectos de nacimiento es de 3-5%.

## Escrutinio del Primer Trimestre (EPT)

El examen de escrutinio que se hace en el primer trimestre estima el riesgo del síndrome de Down y el riesgo de Trisomía 18 y 13. Este examen será completado entre el comienzo de la semana número 11 y el final de la semana número 13. Este examen incluye dos tipos de información que en conjunto determinará finalmente el riesgo.

Primero se tomará una muestra de sangre de la madre y se analizarán 2 tipos de proteínas producidas durante el embarazo. El segundo examen es un ultrasonido especializado que mide la parte del cuello del bebé, conocida como translucencia de la nuca o (TN). Los resultados del (EPT) están listos entre 5-7 días.

El TN es el líquido que llena el espacio entre la parte trasera del cuello del bebé y la piel que está sobre puesta. Los bebés que padecen del síndrome de Down, de algunas enfermedades cromosómicas o con defectos congénitos cardíacos; tienen tendencia a acumular más líquido en la parte trasera del cuello. Esto causa que este espacio sea más grande o más grueso. Los expertos en sonografías del Desert Perinatal Associates están certificados para poder tomar las medidas de TN.

## Escrutinio del Segundo Trimestre o AFP4

El examen de AFP4 o del cuadrángulo que se lleva a cabo en el segundo trimestre, calcula el riesgo del síndrome de Down, Trisomía 18 y defectos en los tubos neurales. Este examen AFP4 de sangre se hace entre la primera parte de la semana número 15 y al final de la semana número 21. Se toma una muestra de la sangre de la madre y se analizarán cuatro proteínas que producen la placenta o el bebé, estas se encuentran presente en todas las mujeres embarazadas. El patrón que forman estos químicos se usa para determinar el riesgo del síndrome de Down, Trisomía 18 y defectos en los tubos neurales. Estos resultados están listos en aproximadamente 3-5 días después de que se toma la muestra de sangre.

## ¿Cuán Preciso es Este Examen?

El EPT detecta aproximadamente un 85%-90% de los embarazos afectados por el síndrome de Down. El APF4 detecta aproximadamente el 70-80% de los embarazos afectados por el síndrome de Down. Aproximadamente detecta el 90% de los embarazos de alto riesgo que nacerán con defectos en los tubos neurales. Debido al alto porcentaje de detección y resultados más tempranos, esto hace que nosotros en Desert Perinatal Associates estemos convencidos de que el EPT es una mejor opción que el examen APF4.

Para cálculos más precisos en este examen, es importante incluir la edad correcta de la gestación. La edad de la gestación es el número de semanas y días del embarazo. Este se determina con el último periodo menstrual o haciendo un ultrasonido al principio del embarazo. Estos exámenes también utilizan información maternal como: la edad de la madre, su peso y la raza a que pertenece para determinar el riesgo final.

## ¿Qué Significa un Resultado Positivo Después del Examen?

Un resultado positivo después del examen no significa que el bebé tiene el síndrome de Down. Simplemente significa que el embarazo tiene un riesgo mayor. Por ejemplo, el examen puede indicar que el riesgo es de 1 en 200 o que tiene una probabilidad de 0.5% de tener el síndrome de Down. Esto es lo que significa un resultado positivo. Sin embargo la probabilidad de que el bebé no tenga el síndrome de Down es de 99.5%. Aún con un estimado de alto riesgo hay una buena probabilidad de que el bebé no esté afectado.

Finalmente un examen con resultado positivo identifica a la mujer con alto riesgo y así podremos ofrecerle más consejería genética, hacerle un ultrasonido más detallado y otros análisis de diagnóstico. Los médicos y los consejeros genéticos del Desert Perinatal Associates le ayudarán a comprender el riesgo estimado. Ellos le explicarán como es que el ultrasonido y las otras opciones de análisis invasivos le pueden brindar mayor conocimiento.

## ¿Qué Significa un Examen con Resultados Negativos?

Un examen con resultados negativo significa que el embarazo tiene un riesgo mínimo de tener el síndrome de Down. Sin embargo aún con un estimado mínimo todavía hay una pequeña probabilidad de que el bebé esté afectado. Un resultado de riesgo mínimo no garantiza que su bebé nacerá con el síndrome de Down, o con otro tipo de defecto.