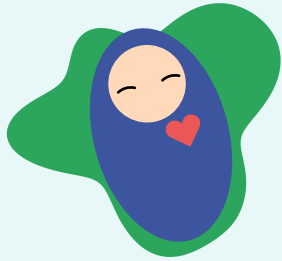
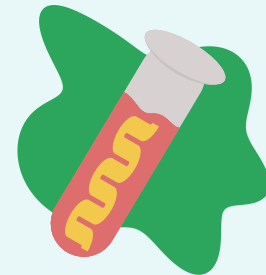




Genetic Support
Foundation



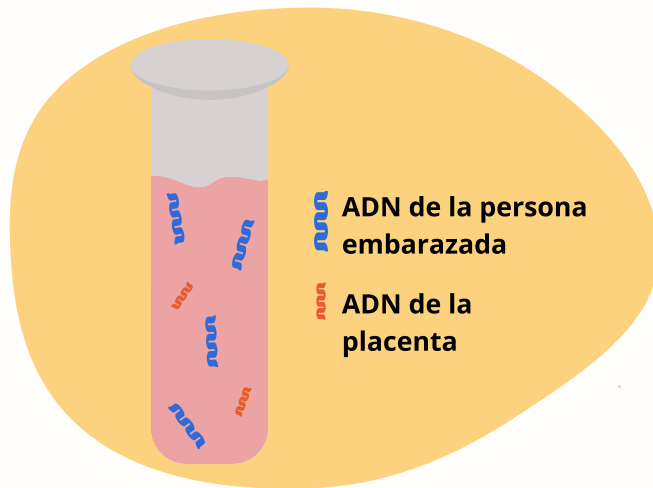
***Guía del paciente para la
prueba de detección
de ADN fetal libre***



¿Qué es la prueba de detección de ADN fetal libre?



- La prueba de detección de ADN fetal libre (cfDNA, por sus siglas en inglés), también conocida como prueba de detección prenatal no invasiva (NIPS, por sus siglas en inglés) o prueba prenatal no invasiva (NIPT, por sus siglas en inglés), es un análisis de sangre **opcional** que se puede realizar en cualquier momento **después de las 10 semanas** de embarazo. Esta prueba de detección puede indicar si un bebé tiene mayor o menor probabilidad de tener una **condición cromosómica** común.
- Los cromosomas contienen ADN, los manuales de instrucciones sobre cómo crecen y funcionan nuestros cuerpos, y las copias adicionales o faltantes de cromosomas pueden causar **complicaciones de salud**.



- El cfDNA comienza con una **extracción de sangre** de la embarazada. Esta sangre contiene el propio ADN de la persona embarazada, así como el ADN de la placenta, lo que da una pista sobre cómo se ve el ADN del bebé.
- El laboratorio buscará diferencias en la cantidad total de ADN que indiquen una mayor probabilidad de que el bebé tenga una condición cromosómica.

¿Qué condiciones detecta el cfDNA?



La prueba de detección de cfDNA busca múltiples condiciones cromosómicas que **varían en síntomas y gravedad**. Mientras que algunos bebés con afecciones cromosómicas fallecen poco después del nacimiento, otros pueden simplemente necesitar apoyo adicional para vivir vidas largas y plenas. La mayoría de los laboratorios detectan las siguientes condiciones:

- El **síndrome de Down** es causado por una copia extra del cromosoma 21. Las personas con síndrome de Down pueden tener diferencias intelectuales variables y problemas de salud, incluidos defectos cardíacos, complicaciones digestivas y problemas de audición y visión.
- La **trisomía 18** y la **trisomía 13** son causadas por una copia adicional del cromosoma 18 y 13, respectivamente. Estas afecciones provocan muchos problemas médicos complejos y la mayoría de los bebés fallecen antes o poco después del nacimiento. Con apoyo médico, un pequeño porcentaje vive vidas más largas con discapacidades significativas.
- Las **variaciones cromosómicas sexuales** son causadas por cromosomas X o Y extra o faltantes. Los síntomas de estas afecciones varían mucho, con algunos individuos que tienen solo síntomas leves y otros que tienen infertilidad, diferencias de aprendizaje y problemas cardíacos y renales. También existe un alto riesgo de aborto espontáneo en embarazos con un cromosoma X faltante. Debido a que esta prueba detecta los cromosomas sexuales, también puede sugerir incidentalmente el sexo del bebé.
- Los **síndromes de microdeleción** son causados por pequeños (micro) segmentos faltantes (deleción) de cromosomas que contienen información importante. Diferentes laboratorios detectarán diferentes síndromes de microdeleción, y los problemas de salud asociados con estas condiciones varían de leves a significativos. Como esta es una prueba de detección más nueva, actualmente no hay directrices médicas para apoyar la prueba de detección de cfDNA para los síndromes de microdeleción.



¿Cuáles son los posibles resultados?



Negativo/Bajo Riesgo



- Un resultado negativo significa que hay una **menor probabilidad** de que el bebé tenga una de las condiciones cromosómicas analizadas.
- La prueba de detección de cfDNA detecta la gran mayoría de estas condiciones, así que es muy probable que el bebé no tenga una de estas condiciones.

Positivo/Alto Riesgo



- Un resultado positivo significa que hay una **mayor probabilidad** de que el bebé tenga una de las condiciones cromosómicas analizadas. Sin embargo, esto no le dice si definitivamente tienen o no tienen esta condición.
- Se necesita una prueba diagnóstica para dar una respuesta definitiva de "sí" o "no".

Otros Resultados Posibles

También es posible obtener un resultado que no sea ni positivo ni negativo.



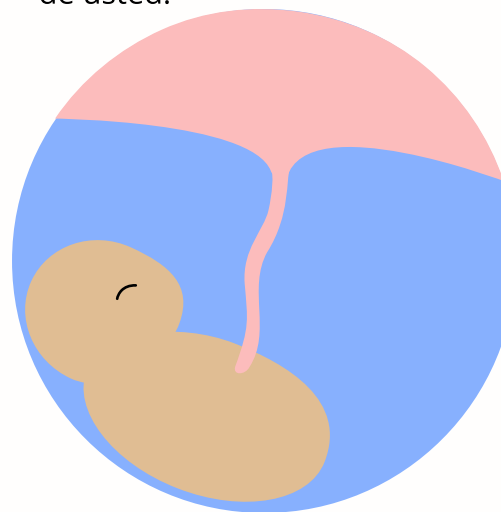
- **Ningún resultado:** Es posible que el laboratorio no pueda realizar la prueba debido a la mala calidad del ADN, a cantidades bajas de ADN (influidas por factores como el peso de la persona embarazada y la edad gestacional) o a errores de envío.
- **Resultado inesperado:** En algunos casos, la prueba de detección de cfDNA puede encontrar evidencia de otras condiciones de salud, como cáncer en la persona embarazada o diferencias genéticas en el padre o en el bebé.

¿Qué opciones tengo si el resultado es positivo?



Pruebas Diagnósticas

- Las pruebas diagnósticas pueden **determinar definitivamente** si el bebé tiene o no tiene una condición genética específica, y pueden buscar muchas más condiciones que la prueba de detección de cfDNA.
- Estas pruebas son más invasivas que una extracción de sangre y conllevan un riesgo pequeño (<0.5%) de aborto espontáneo. La decisión de realizar o no a pruebas diagnósticas dependerá de usted.



La biopsia de vellosidades coriónicas analiza el tejido de la placenta para detectar condiciones cromosómicas y genéticas, y se puede realizar entre las semanas 11 y 14.

La amniocentesis analiza el líquido alrededor del bebé para detectar condiciones cromosómicas y genéticas, y se puede realizar entre las semanas 15 y 22+.

Opciones de Embarazo

Después de recibir un diagnóstico prenatal, hay varias opciones diferentes de embarazo.

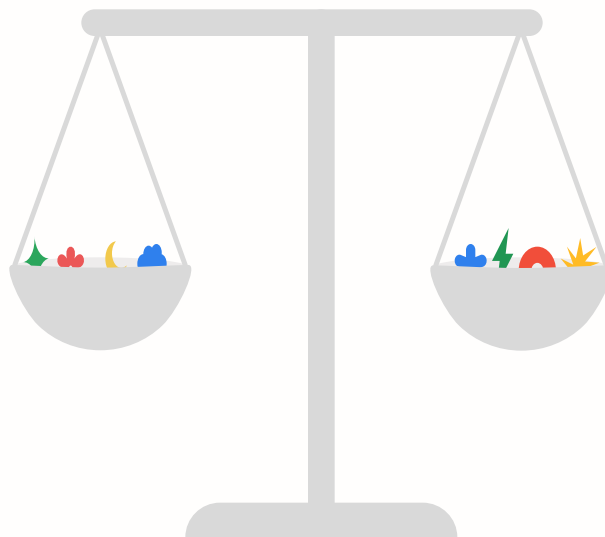
- Algunos deciden **continuar el embarazo** y criar al bebé. Saber acerca de un diagnóstico con anticipación puede permitirles recopilar más información, conectarse con otras familias y prepararse para el cuidado de su bebé.
- Otros sienten que no pueden cuidar a un niño con necesidades médicas complejas, y optan por buscar apoyo para la **adopción** o la **interrupción/aborto** del embarazo.

¿Cómo decido si la prueba de detección de cfDNA es adecuada para mí?



Razones por las que la prueba de detección de cfDNA puede ser adecuada para usted:

- Los resultados negativos te harían sentir tranquilo y menos ansioso durante el embarazo.
- Usted quisiera realizar pruebas de diagnóstico si hubiera un resultado positivo.
- Usted quisiera saber de una condición cromosómica antes de tiempo para aprender acerca de la condición, identificar recursos de apoyo y prepararse para el cuidado de su bebé.
- Usted quisiera cambiar sus planes de embarazo si supiera de una condición cromosómica antes de tiempo.



Recursos para obtener más información:

Visite geneticsupportfoundation.org/pregnancy-genetics para ver videos en español sobre:

- La prueba de detección de cfDNA
- Pruebas diagnósticas
- Condiciones cromosómicas
- Decisiones sobre pruebas genéticas

La decisión de realizar o no la prueba de detección de cfDNA es **totalmente suya**, y sus proveedores están aquí para ofrecerle información y apoyarlo, independientemente de su decisión.

Razones por las que la prueba de detección de cfDNA puede no ser adecuada para usted:

- Siente que los resultados no definitivos no te servirían o le causarían mucha ansiedad.
- No quisiera realizar pruebas de diagnóstico si hubiera un resultado positivo.
- No quisiera saber de una condición cromosómica antes de tiempo, y preferiría saberlo después de que el bebé nazca.
- No cambiaría sus planes de embarazo si supiera de una condición cromosómica antes de tiempo.

Hable con un consejero genético:

Visite geneticsupportfoundation.org/appointments para programar una cita segura por vídeo con un consejero genético certificado.

QUIERO PROGRAMAR