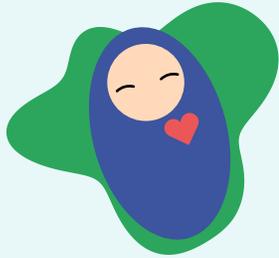
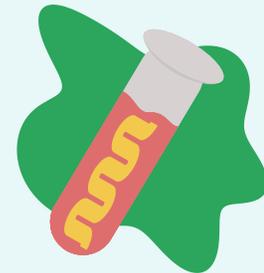




**Genetic Support**  
Foundation



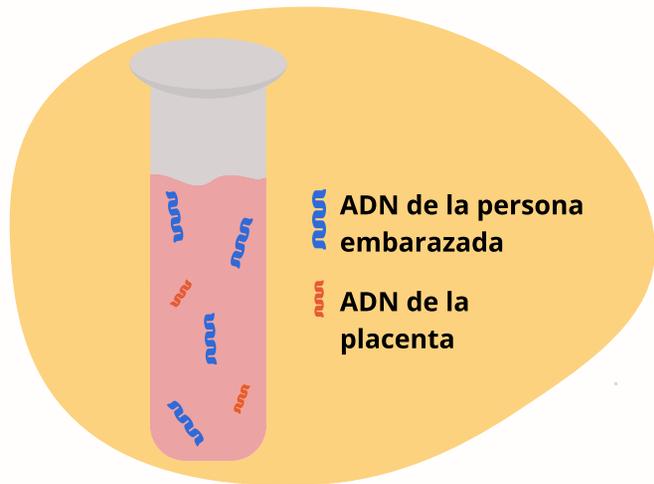
***Guía del paciente para la  
prueba de detección  
de ADN fetal libre***



## ¿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.



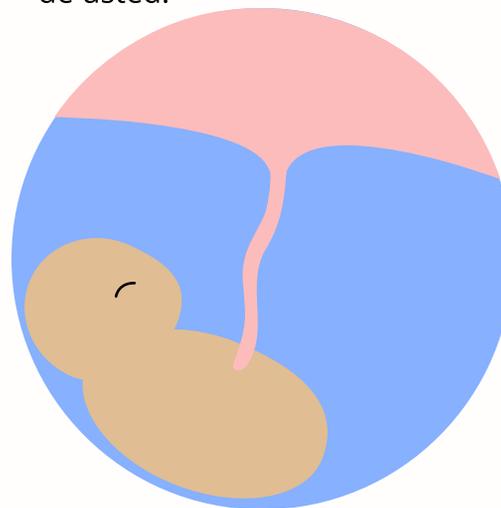
- **Ningún resultado:** Es posible que el laboratorio no pueda realizar la prueba debido a la mala calidad del ADN, a cantidades bajas de ADN (influidas por factores como el peso de la persona embarazada y la edad gestacional) o a errores de envío.
- **Resultado inesperado:** En algunos casos, la prueba 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.

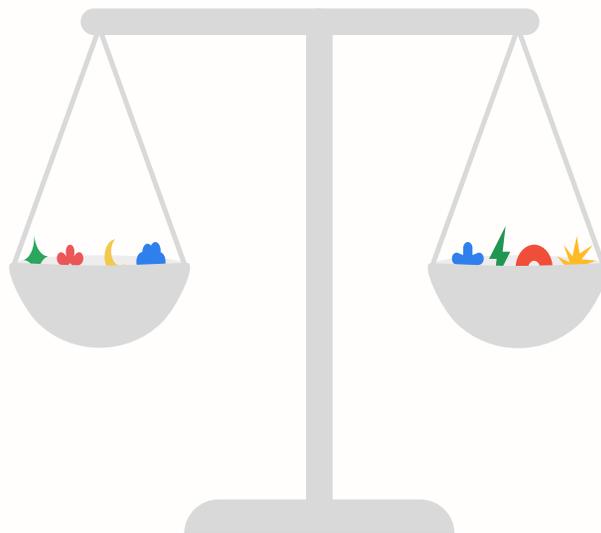
- Algunos deciden **continuar el embarazo** y criar al bebé. Saber acerca de un diagnóstico con anticipación puede permitirles recopilar más información, conectarse con otras familias y prepararse para el cuidado de su bebé.
- Otros sienten que no pueden cuidar a un niño con necesidades médicas complejas, 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.



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.

### Recursos para obtener más información:

Visite [geneticsupportfoundation.org/pregnancy-genetics](https://geneticsupportfoundation.org/pregnancy-genetics) para ver videos en español sobre:

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

### Hable con un consejero genético:

Visite [geneticsupportfoundation.org/appointments](https://geneticsupportfoundation.org/appointments) para programar una cita segura por vídeo con un consejero genético certificado.

**QUIERO PROGRAMAR**