

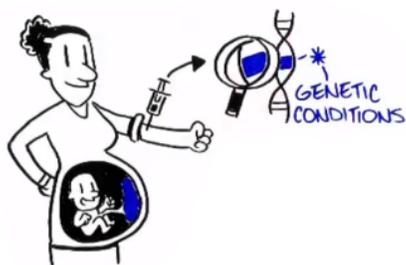


La prueba de ADN extracelular

La prueba de ADN extracelular (también conocido como cfDNA, por sus siglas en inglés) es un análisis opcional de la sangre que determina si un embarazo tiene un alto riesgo de tener ciertas condiciones genéticas.¹ Se puede realizar a partir de las 10 semanas de embarazo. Nuestra sangre contiene fragmentos de nuestro ADN conocidos como ADN extracelular (cfDNA). Cuando una mujer está embarazada, su sangre también contiene fragmentos de ADN de la placenta que tiene una composición genética normalmente idéntica a la del bebé en desarrollo. Al analizar el ADN en la sangre de la madre, se puede determinar si hay una mayor o menor probabilidad de ciertas condiciones genéticas.

¿Qué condiciones analiza la prueba de cfDNA?

Al principio la prueba de cfDNA solo era una prueba del síndrome de Down, pero hoy en día el número de condiciones ha aumentado.² No todos los laboratorios de cfDNA detectan las mismas condiciones. Los directrices actuales de la organización Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists, o ACOG por sus siglas en inglés) y la Sociedad de Medicina Fetal Materna recomiendan que la prueba rutinaria de cfDNA solo



debe realizarse para las trisomías comunes (el síndrome de Down, trisomía 13, y trisomía 18) y, si se solicita, diferencias de los cromosomas sexuales. No recomiendan la prueba de cfDNA para los síndromes de microdeleciones.³ Es importante tener en cuenta que ninguna prueba genética, ni siquiera la prueba de cfDNA, puede buscar todas las condiciones genéticas o defectos congénitos.

¹ cfDNA es conocido por muchos nombres incluyendo prueba prenatal no invasiva (NIPT o NIPS, por sus siglas en inglés). Es posible que conozca la prueba como “la prueba de género”. Además, se llama por los nombres de las marcas (por ejemplo; Harmony TM, MaterniT21®, verifi®, Panorama TM, InformaSeq SM).

² Unas afecciones incluye trisomía 18, trisomía 13, y diferencias con los cromosomas de X e Y.

³ <http://www.acog.org/Resources-And-Publications/Committee-Opinions/Committee-on-Genetics/Cell-free-DNA-Screening-for-Fetal-Aneuploidy>



¿Qué tan precisos son los resultados de la prueba de cfDNA?

La prueba de cfDNA puede determinar si la probabilidad de ciertas condiciones genéticas en un embarazo es más alto o más bajo. Debido a que la prueba de cfDNA no es una prueba diagnóstica, no puede dar respuestas de “sí” o “no”. Si un resultado señala una probabilidad mayor, se puede realizar una prueba diagnóstica como la amniocentesis, si se desea, para determinar si el bebé realmente tiene la condición o no. Si un resultado señala una probabilidad menor, la posibilidad de que el bebé tenga la condición genética es reducida, pero no es cero.

¿Cuáles son los riesgos de la prueba de cfDNA ?

La prueba de cfDNA utiliza una muestra de sangre de la mujer embarazada. No hay un riesgo de las complicaciones del embarazo como el aborto espontáneo; sin embargo, es importante considerar el significado de los resultados de la prueba para usted. La mayoría de las veces, la prueba regresa con un resultado de riesgo bajo para una condición genética y muchas mujeres se sienten tranquilizadas por sus resultados. Sin embargo, si la prueba señala una probabilidad elevada de una condición genética, puede crear preocupación e incertidumbre sobre qué hacer a continuación.

Haciendo una decisión adecuada para usted...

La prueba de cfDNA tiene unas ventajas y unos inconvenientes cuando se compara a otros pruebas como las pruebas de detección del suero materno (también conocido como la prueba de detección cuádruple, la evaluación del 1er trimestre, etc). También hay unas ventajas y unos inconvenientes cuando se compara a pruebas diagnósticas, como la amniocentesis o la muestra de vello cordón (CVS). Las decisiones sobre las pruebas genéticas durante el embarazo deben basarse en tus propias creencias, valores, necesidades y personalidad.

Se puede encontrar más información y videos sobre opciones de pruebas genéticas prenatales:

www.geneticsupportfoundation.org y www.doh.wa.gov.