¿Quiero la prueba?

Al inicio del embarazo, usted puede escoger tener la prueba de sangre para que busque ciertos defectos de nacimiento en su bebé. Un resultado normal de la prueba puede ser muy tranquilizante. Sin embargo hay varias cosas que usted necesita considerar:

1. Un resultado normal no significa que su bebé esté perfecto. La prueba de sangre se llama una "prueba de selección" porque no puede identificar a todos los bebés afectados. Muchos defectos de nacimiento no se encuentran antes del nacimiento del bebe.

2. Un resultado anormal no significa que su bebé tiene un problema. Su bebé probablemente esta saludable. Pero un resultado anormal es una razón para considerar otras pruebas adicionales.

3. Conociendo que el bebé puede tener problemas puede ayudarle algunas veces y otras no. Algunas parejas basados en ésta información, quieren tiempo para preparar los asuntos financieros, emocionales y médicos. Otras parejas quizás escogen terminar el embarazo. Usted necesita decidir si esta información le servirá de ayuda.

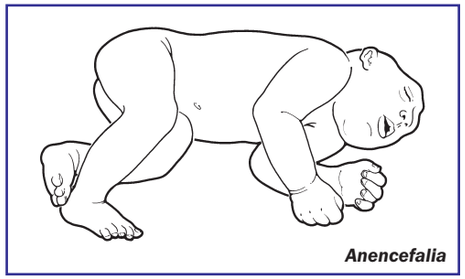
¿Cómo se realiza la prueba?

Si usted desea hacerse la prueba, la muestra de sangre se extrae entre las 15 y 20 semanas después de su última menstruación. La prueba es más exacta entre las 16 y las 18 semanas. Por esta razón, es muy importante mantener la cita que su doctor le programe. La sangre se envía a la Escuela de Medicina en la Universidad de Wake Forest, dónde se hace una medición de las tres sustancias en su sangre. Estas se llaman Alfa Fetoproteína (AFP), Gonadotropina Coriónica Humana (hCG), Estriol no conjugado (uE3), e inhibina-A dimérica (DIA). Las cuatro completamente son elaboradas por el desarrollo del bebé y se encuentran en el torrente sanguíneo de una mujer embarazada. El AFP se mide para buscar los **Defectos del Tubo Neural**. El AFP, hCG y uE3 se miden para buscar **Síndrome de Down y Trisomía 18**. Las tres sustancias se miden con la misma muestra de sangre. Si los resultados son normales, no hay necesidad de otras pruebas adicionales. La oficina de su doctor recibirá los resultados entre 7 a 10 días. Pruebas adicionales se les recomendará a un grupo pequeño de mujeres para buscar posibles problemas. Recuerde que, la mayoría de éstos bebés nacerán saludables, y que las pruebas están disponibles únicamente para estar más seguros.

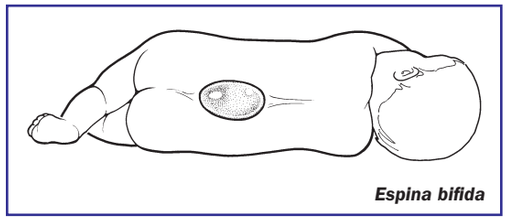
BÚSQUEDA DE LOS DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

Normalmente, cinco semanas aproximadamente después de su última regla, el bebé desarrolla una estructura llamada tubo neural. El tubo neural forma el cerebro y la espina dorsal (columna). Un defecto del tubo neural sucede cuando el tubo neural falla y no se cierra apropiadamente. Existen dos tipos comunes de defectos del tubo neural:

Anencefalia o "cráneo abierto" resulta del fallo del cierre de la parte de arriba del tubo neural que no se cierra apropiadamente. Esto causa graves problemas con el desarrollo del cráneo y el cerebro. Los bebés que nacen con esta condición no sobreviven. La espina bífida o "espalda abierta" resulta del fallo del cierre inapropiado del tubo neural, lo que ocasiona la espina abierta. Los niños con espina bífida puede tener parálisis o debilidad de las piernas, no pueden controlar sus intestinos ni su vejiga, pierden la sensación en las piernas, y tienen agua en el cerebro (hidrocefalia). Algunos niños tienen retraso mental. En Carolina del Norte 1 o 2 de cada 1000 bebés nacen con defectos del tubo neural. Nosotros no sabemos por qué sucede esto. Parece ser que es por herencia (genética) y por los factores del medio ambiente. La mayoría de las veces (95 por ciento), de una pareja saludable, que no tiene historia familiar de éste defecto de nacimiento, nace un bebé con defecto del tubo neural. Sin embargo, si su compañero o usted tienen un pariente con un defecto del tubo neural, su riesgo de tener un bebé con defecto del tubo neural puede aumentarse. Por favor comente con su agente de atención médica sobre éste defecto en la historia familiar.



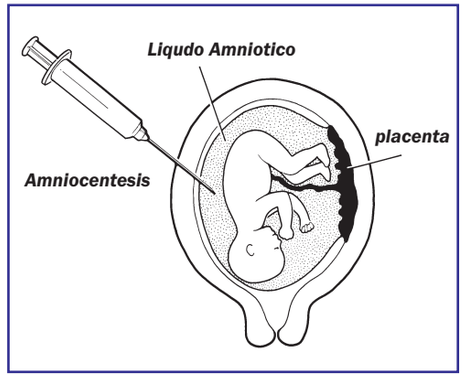
Anencefalia



Espina bifida

AFP y defectos del tubo neural

La medición del Alfa Fetoproteína en su sangre nos permitirá encontrar la mayoría de los bebés con defectos del tubo neural "abierto". Algunos de éstos tipos de espina bífida son cubiertos por la piel, y no se detectan por ésta prueba. También, el 15% de los embarazos en el que el bebé tiene un defecto del tubo neural el AFP de las madres resultará normal. El AFP es una proteína elaborada por el bebé. Entra en la bolsa de líquido alrededor del bebé (líquido amniótico) y luego cruza al torrente sanguíneo de la madre. Es normal encontrar una cantidad pequeña de esta proteína en el líquido y en la sangre de la madre. Cuando el bebé tiene un defecto del tubo neural "abierto" se sale más AFP alrededor del líquido. Esto puede causar que el nivel del AFP en la sangre materna se aumente. Cerca del 3 al 4 por ciento de todas las mujeres seleccionadas tienen resultados de las mediciones del AFP más alto de lo esperado, y es por esto que se recomiendan otras pruebas adicionales. Algunas mujeres con niveles de AFP ligeramente alto se les solicita que se hagan una segunda prueba de sangre. A otras mujeres se les recomienda que se realicen un ultrasonido para buscar una explicación sencilla del por qué tienen el nivel alto de AFP. Algunas de las explicaciones sencillas se deben a la fecha incorrecta del embarazo (más avanzada de lo que espera) o múltiple embarazo (gemelos o trillizos). Después de una prueba normal del ultrasonido, el riesgo de que el bebé tenga un defecto del tubo neural se disminuye. Pero, el ultrasonido no es perfecto y puede ser que no encuentre a todos los bebés con defecto del tubo neural. Por ésta razón se le ofrecerá una segunda prueba llamada amniocentesis. El amniocentesis es más exacto para encontrar los defectos del tubo neural. Durante un amniocentesis, se extrae una pequeña cantidad del líquido que rodea al bebé. El nivel de AFP que se encuentra en este liquido se puede medir. Esta prueba tiene un 99.9 por ciento de precisión para encontrar los defectos del tubo neural y puede proveerle, si los resultados son normales, confirmación de la información acerca del bebé.



BÚSQUEDA DEL SINDROME DE DOWN Y LA TRISOMIA 18

Los cromosomas son los paquetes de información hereditaria que nosotros heredamos de nuestros padres y se los pasamos a nuestros hijos. Las personas deben de tener 46 cromosomas. Pero a veces un bebé tiene un número diferente de cromosomas que puede causar problemas en su desarrollo. Una de las condiciones más comunes es el Síndrome de Down. La Trisomía 18 también es una condición del cromosoma, pero no es tan común como el Síndrome de Down. Las personas con Síndrome de Down y Trisomía 18 normalmente tienen 47 cromosomas. Las personas con Síndrome de Down tienen una cromosoma adicional en el par #21, que lleva los defectos de nacimiento como el retraso mental, defectos del corazón, problemas intestinales e infecciones recurrentes. Las personas con Trisomía 18 tienen una cromosoma adicional en el par #18, que lleva los defectos de nacimiento como el retraso mental severo, defectos del corazón, diferencias en los riñones, contracturas de las articulaciones, y diferencias en las manos y en los pies. La mayoría de los bebés con Trisomía 18 no sobreviven. Las posibilidades de tener un niño con Síndrome de Down o Trisomía 18 aumenta con la edad de una mujer. Pero la mujer a cualquier edad puede tener un bebé con Síndrome de Down o Trisomía 18. La mayoría de las personas que tienen un niño con ambas condiciones no tienen historia familiar de Síndrome de Down o Trisomía 18. Uno en cada 700 bebés nacen con Síndrome de Down y es la causa comúnmente más conocida de retraso mental. Uno en cada 5,000 bebés nacidos tienen Trisomía 18. Si su compañero o usted tienen un pariente con Síndrome de Down o Trisomía 18, por favor comuníquele a su agente de atención médica.

AFP, hCG, uE3, DIA, Síndrome de Down y Trisomía 18.

Midiendo las cuatro sustancias, Alfa Fetoproteína AFP, Gonadotropina Coriónica Humana, hCG, Estriol no conjugado, uE3, e inhibina-A dimérica (DIA) pueden encontrarse aproximadamente en el 60 a 65 por ciento de bebés con Síndrome de Down y cerca del 50 por ciento de bebés con Trisomía 18. Esta prueba es realizada con la misma muestra de sangre de la madre que se utiliza para buscar los defectos del tubo neural. Una mujer de 35 años de edad o más ya tiene aumentado el riesgo de tener un bebé con Síndrome de Down, Trisomía 18 u otras condiciones de cromosoma por lo que debe considerar el amniocentesis. Para aquellas mujeres que tienen 35 años y más y que no se hagan el amniocentesis, el AFP, la hCG, y el uE3 es una opción para buscar el Síndrome de Down, y la Trisomía 18. Sin embargo, una mujer que tiene 35 o más y escoge hacerse la prueba de la búsqueda en el suero sanguineo materno tiene una posibilidad más alta de tener un resultado anormal. El AFP, la hCG, el uE3, y la DIA son elaborados por el desarrollo del bebé. Las tres sustancias se encuentran en el torrente sanguíneo de toda mujer embarazada. Cuando un bebé tiene Síndrome de Down, los niveles de AFP y uE3, en el torrente sanguíneo de una madre tienden a ser más bajos, y los niveles de hCG y DIA tiende a ser más alto de lo esperado. Cuando un bebé tiene Trisomía 18, los niveles de AFP, hCG y uE3 tienden todos a ser más bajos que lo usual. Nosotros calculamos el riesgo específico del bebé que tenga Síndrome de Down o Trisomía 18, utilizando los niveles de las tres sustancias y la edad de la madre. Cuando se calcula el riesgo de la mujer para el Síndrome de Down éste es mayor que, o igual a 1 en 225, o cuando se calcula el riesgo para la Tisomía 18, éste es mayor que, o igual a uno en 100, nosotros notificamos a la oficina de su doctor y recomendamos la comprobación con más pruebas. El primer paso es realizar un ultrasonido para buscar la fecha del embarazo. Si los hallazgos del ultrasonido reflejan que usted no está tan adelantada en su embarazo, entonces ésta pueda ser la razón para que se refleje los cambios en sus valores de AFP, hCG, uE3, o DIA. Si el ultrasonido no encuentra una explicación para los resultados de la evaluación, entonces se puede recomendar un amniocentesis. El amniocentesis involucra la recolección de una pequeña cantidad de líquido que rodea al bebé. Esta prueba nos permite ver y contar los cromosomas del bebé para ver sí el bebé tiene Síndrome de Down o Trisomía 18. En casos raros, nosotros encontramos otras condiciones además del Síndrome de Down o Trisomía 18. La amniocentesis es 99.5 por ciento exacta encontrando una condición del cromosoma en el bebé. La mayoría de las veces, la amniocentesis proporciona certeza que el bebé no tiene Síndrome de Down o Trisomía 18.

Esta prueba de sangre está ofreciéndose por la Sección de Genética Médica de la Escuela de Médicina en la Universidad Wake Forest en asociación con su agente de atención médica. Todos los resultados de la prueba se mandarán por correo a la oficina de su doctor.

La invitamos a que discuta sus resultados con su agente de atención médica. Además, nuestro coordinador del Programa está siempre disponible para una amplia discusión. Si usted tiene cualquier pregunta, por favor llame al (336) 713-7530.

Este folleto fue elaborado por la Sección de Genética Médica, Deparmento de Pediatría, de la Universidad de Wake Forest, Winston Salem, NC 27157-1080

El Maternal Serum AFP-hCG-uE3-DIA Screening es un Programa patrocinado por el Departamento del Medio Ambiente, Salud y Recursos Naturales, Estado de Carolina del Norte.

Universidad WAKE FOREST Escuela de Medicina Recinto The Bowman Gray

Wake Forest University, Escuela de Medicina
Programa de búsqueda en el suero materno

Maternal Serum Screening Program

DEFECTOS DEL TUBO NEURAL SINDROME DE DOWN & TRISOMÍA 18

Como parte de su cuidado prenatal, usted puede tener si desea la prueba especial de sangre, que puede buscar ciertos defectos de nacimiento en el futuro bebé. Este folleto describe cómo se realiza la prueba y los tipos de defectos al nacimiento que pueden encontrarse