

Diagnostico Prenatal



Boletín Médico de la Asociación Venezolana para el Síndrome de Down

La detección del Síndrome de Down se ofrece como parte de la rutina para el cuidado prenatal. La edad de la madre tradicionalmente ha sido un factor importante al momento de tomar la decisión de realizar la detección. Sin embargo, en la actualidad el *American College of Obstetricians and Gynecologists* recomienda ofrecer varios exámenes de detección del Síndrome de Down a todas las mujeres embarazadas, sin importar su edad.

Existen dos tipos de pruebas para el síndrome de Down que se pueden hacer antes de que nazca su bebé: pruebas de evaluación y pruebas de diagnóstico. Las evaluaciones prenatales calculan las probabilidades de que el feto tenga síndrome de Down y son pruebas no invasivas es decir, no se actúa

directamente sobre los órganos femeninos relacionados con el embarazo por lo que no ofrecen riesgo de aborto. Estas pruebas no le aseguran si su bebé tiene **síndrome de Down**, sólo le dan una probabilidad. Las pruebas de diagnóstico, por otra parte, de naturaleza invasiva, mediante las cuales se obtienen células fetales con las que se realiza posteriormente el cariotipo, pueden brindar un diagnóstico definitivo con una exactitud del 100%. La técnica va asociada a un pequeño aumento en el riesgo de aborto.

Su médico la puede ayudar a sopesar los pros y los contras de estos exámenes para Ud. Sin embargo, someterse o no someterse a una evaluación prenatal o a una prueba de diagnóstico es una decisión personal, y

los padres que esperan un bebé deben tomar la decisión que sea mejor para ellos.

INDICE

Entendiendo el diagnostico prenatal	1
Las pruebas de evaluación prenatal	2
Pruebas de diagnostico prenatal	3

Asociación Venezolana
para el Síndrome de
Down



2010



ESCULAPIO

Boletín Médico mensual

Volumen 19, Primera Edición

Uno de cada 700 bebés nace con Síndrome Down (SD). La causa del SD es una alteración cromosómica: la presencia de 3 cromosomas 21, en vez de un par, que es lo normal. Este cromosoma 21 extra puede verse en el cariotipo (estudio cromosómico) en cualquiera de las tres formas alternativas, llamadas: **trisomía libre, translocación y mosaicismo**. Aunque el cuadro clínico es similar en uno u otro caso, cada una de estas formas tiene diferente riesgo de recurrencia en la familia.

Por eso, a pesar que el diagnóstico clínico sea evidente, se recomienda hacer un estudio cromosómico a todo bebé con SD, con la finalidad de brindar un adecuado consejo genético a sus padres y otros familiares.

La mayoría de casos de SD ocurre al azar, por un error en la separación de los cromosomas en el momento de formarse el óvulo (o, con menor frecuencia, el espermatozoide); la forma heredada es infrecuente. Ningún evento externo, consumo de sustancias, enfermedad de alguno de los padres, ni durante de la gestación ni antes de la misma se conoce que influya en la formación de un bebé con SD

Antes de indicar el diagnóstico prenatal es necesario evaluar el riesgo (probabilidad) de Síndrome Down en la gestación, mediante una consulta de asesoría genética, para que la pareja pueda tomar una decisión informada.



Hoy en día se les ofrecen pruebas de evaluación prenatal de rutina a mujeres de todas las edades. Si a partir de la evaluación prenatal hay una gran probabilidad de tener un niño con síndrome de Down, los médicos generalmente le aconsejarán a la madre que se someta a pruebas de diagnóstico.

Los procedimientos de diagnóstico disponibles para el diagnóstico prenatal del síndrome de Down son muestreo de vellosidades coriónicas y la amniocentesis. Estos procedimientos, que tienen un riesgo de hasta el 1% de causar una terminación espontánea (aborto espontáneo), son 100% exactos para diagnosticar el síndrome de Down. La amniocentesis generalmente se realiza en el segundo trimestre, entre las 15 y las 22 semanas de gestación, el CVS en el primer trimestre, entre las 9 y las 14 semanas.

Si desea una evaluación de riesgos temprana, el examen combinado del primer trimestre, que se realiza en dos etapas desde la semana 11 hasta la semana 13 del embarazo podría ser su mejor alternativa. Alrededor del 5% de las mujeres que realizan este examen obtienen un resultado positivo incorrecto, es decir se identifica incorrectamente el alto riesgo de concebir un bebé con Síndrome de Down. El examen combinado del primer trimestre incluye:

Ultrasonido: El médico utiliza el ultrasonido para medir un área específica de la parte posterior del cuello del bebé, este examen se conoce como examen de la nuca translúcida. Cuando existen anomalías se tiende a acumular más fluido de lo normal en el tejido.

Exámenes de Sangre: Los resultados del ultrasonido se comparan con los exámenes de sangre, que miden los niveles de proteína plasmática asociada al embarazo (PAPP-A), así como de una hormona conocida como la gonadotropina coriónica humana (HCG). Los niveles anormales de PAPP-A y HCG pueden indicar un problema con el bebé.

Si el diagnóstico temprano es su prioridad puede realizarse el examen integrado, que se realiza en dos partes durante los primeros dos trimestres de su embarazo. Los resultados de las dos partes se combinan para determinar el riesgo de que su bebé posea Síndrome de Down. Sólo alrededor del 1% de las mujeres obtienen un resultado positivo falso con esta prueba, por lo tanto menor cantidad de mujeres requieren realizarse exámenes más invasivos.

Primer Trimestre: La primera parte incluye un ultrasonido para medir la translucidez de la nuca y un examen de sangre para medir la PAPP-A.

Segundo Trimestre: El test de diagnóstico quad, realizado entre las semanas 15 y 20 del embarazo mide su nivel en sangre de cuatro sustancias asociadas al embarazo, como lo son la alfa-feto proteína, el estriol, HCG e inhibina-A.

Si la prueba de detección indica un alto riesgo de Síndrome de Down, se utilizan pruebas más invasivas para determinar si su bebé realmente posee esta condición.

Alrededor de una de cada veinte mujeres obtienen resultados positivos en cualquiera de estas pruebas de detección – muchas más de las que realmente conciben un bebé con desórdenes cromosómicos-. De hecho, la mayoría de las mujeres que obtienen resultados positivos en las pruebas de detección conciben bebés sanos.

Si sus pruebas de detección son positivas, muestran algún indicio de

preocupación o si Ud. posee alto riesgo de tener un bebé con Síndrome de Down, debería considerar otro tipo de pruebas para confirmar el diagnóstico. Las pruebas diagnósticas para identificar el Síndrome de Down incluyen:

Amniocentesis: Una muestra del líquido amniótico alrededor del feto se extrae a través de una aguja que se inserta en el útero materno, esta muestra se utiliza para analizar los cromosomas del feto. Los médicos regularmente realizan esta prueba alrededor de la semana 15 de gestación. Esta prueba supone un riesgo de aborto de 1 a 200.

Muestreo de Velloidades Coriónicas (CVS): Las células tomadas de la placenta materna pueden usarse para analizar los cromosomas del feto, generalmente se realiza entre las semanas 9 y 14 del embarazo. Esta prueba conlleva un riesgo de aborto de 1 a 100.

Muestreo Intercutáneo de Sangre Umbilical: Se extrae sangre de una vena del cordón umbilical para ser examinada en busca de defectos cromosómicos. Los médicos generalmente realizan esta prueba a las 18 semanas de gestación. Esta prueba supone mayor riesgo de aborto que la amniocentesis o el Muestreo de Velloidades Coriónicas. Generalmente, esta prueba sólo es realizada cuando es necesario un diagnóstico rápido.

Cada una de estas tres pruebas garantiza entre un 98 y un 99% de exactitud en el diagnóstico prenatal del Síndrome de Down.

Las principales indicaciones de diagnóstico prenatal en relación con SD, son:

A- Edad mayor de 35 años:

La probabilidad de Síndrome Down (o cualquier defecto cromosómico) en el bebé va en aumento conforme progresa la edad materna. A partir de los 36 años, se considera que los riesgos de SD superan a los de la amniocentesis, por lo que puede indicarse el diagnóstico prenatal sin necesidad de evaluar otros parámetros.

Sin embargo, debe recordarse que el 70% de los bebés con SD nacen de madres menores de 35 años, debido a que las madres jóvenes son las que dan a luz más hijos.

B- Hijo anterior con Síndrome Down:

El riesgo tiene relación con el tipo de anomalía cromosómica presente en el hijo afecto. Si tiene trisomía libre, la probabilidad de recurrencia es alrededor de 1%; pero si el hijo con SD tiene una translocación el riesgo es alto si alguno de los padres es un portador. Por eso, en cada familia, el riesgo de recurrencia de SD debe ser estudiado individualmente.

C- Prueba de tamizaje bioquímico positiva:

Esta prueba mide tres o cuatro sustancias en la sangre de la madre, comúnmente le llaman prueba triple o *screening* genético. Una prueba "positiva", indica la conveniencia de proseguir con un diagnóstico prenatal. Una prueba "negativa" no descarta, pero aleja la probabilidad de SD.

D- Hallazgos ecográficos sugerentes:

No puede diagnosticarse el SD mediante ecografía, pero algunas características ecográficas (translucencia o edema nucal aumentado, ausencia del hueso nasal, fémur corto) indican un riesgo aumentado, y son indicación de diagnóstico prenatal.

E- Anomalía cromosómica en los padres

PARA SABER MÁS CONSULTA:

Centro Médico Down AVESID. Caracas:
www.avesid.org

Dr. Jesús Florez. Fundación Síndrome de Down de Cantabria.

The educational service for patients. Mayo Clinic. Rochester Minnesota.