

La prueba de detección Prenatal de cfDNA

Hoja Informativa Para Pacientes

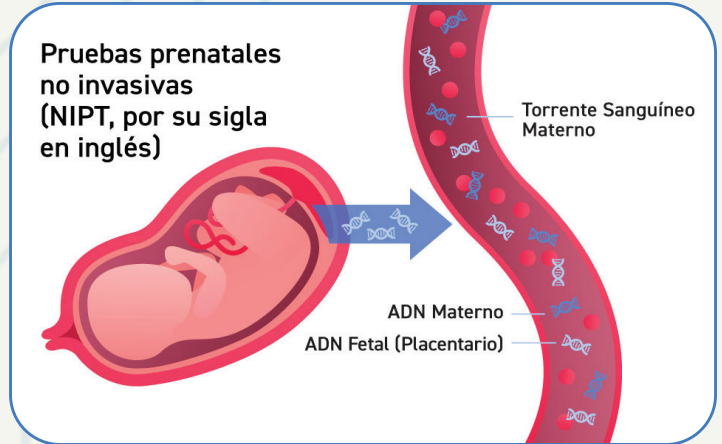
¿QUÉ es la prueba prenatal de cfDNA?

La prueba de detección prenatal de ADN libre de células, denominada cfDNA por su sigla en inglés, es un análisis de sangre que suele hacerse después de la décima semana de embarazo para examinar el ADN placentario que está presente en el torrente sanguíneo de la persona embarazada.

Mediante la prueba de detección prenatal de cfDNA se puede identificar si el bebé tiene un riesgo mayor de presentar ciertos trastornos cromosómicos denominados aneuploidias (cuando falta o sobra una copia de un cromosoma).

La prueba prenatal de cfDNA analiza el ADN de la placenta que está presente en el torrente sanguíneo de la persona durante el embarazo. El ADN placentario normalmente es idéntico al ADN del bebé y está presente en la sangre de la persona embarazada.

Esta prueba de detección se conoce también por otros nombres, como prueba de detección prenatal no invasiva. Es una de las formas en las que los proveedores pueden saber más sobre el bebé. Además, con esta prueba, se puede predecir el sexo del bebé.



¿A QUIÉNES se les debe ofrecer la prueba de detección prenatal de cfDNA?

El proveedor de atención debe informar y ofrecer las pruebas de detección prenatales a todas las pacientes embarazadas, independientemente de la edad o los factores de riesgo. Sin embargo, es necesario consultar a la aseguradora para saber si cubre la prueba de detección prenatal de cfDNA.

En el caso de embarazos múltiples, se recomienda consultar al médico para conocer las opciones de pruebas de detección y determinar cuál es la adecuada.

Las personas que tienen un cáncer activo deben consultar con un especialista si existen limitaciones para las pruebas de detección.

¿CUÁNDO debe hacerse esta prueba de detección?

Esta prueba de detección se ofrece de forma rutinaria a las pacientes embarazadas de cualquier edad, a partir de la semana 10 de embarazo.

¿QUÉ información obtendrá con el resultado de la prueba de detección?

La prueba de cfDNA permite detectar aneuploidias o afecciones cromosómicas en el bebé durante el embarazo. Las siguientes son las afecciones cromosómicas que se pueden detectar con esta prueba:

- síndrome de Down (trisomía 21)
- síndrome de Patau (trisomía 13)
- síndrome de Edwards (trisomía 18)

Además, mediante esta prueba de detección se identifica cuando la cantidad de cromosomas sexuales es anormal, lo que se conoce como aneuploidia, y se predice el sexo del bebé.

Es importante señalar que, si bien un resultado normal en la prueba de detección es tranquilizador, no garantiza que el embarazo sea saludable. Si hay algún resultado fuera de lo esperado, el médico se lo comunicará.

Por otra parte, la prueba de cfDNA no sirve para detectar todos los posibles trastornos genéticos o defectos de nacimiento.

La prueba de detección prenatal de cfDNA

Opciones de pruebas de detección prenatales:

¿Cuál es la indicada para mí?

En la actualidad, existen muchas opciones de pruebas de detección genéticas prenatales que pueden brindar información sobre la posibilidad de que el bebé tenga una afección cromosómica o genética.

La decisión de hacerse pruebas y la elección del conjunto de pruebas de detección que desea hacerse en el embarazo dependen de usted. Una de las preguntas más importantes que debe hacerse al considerar las pruebas prenatales es qué significará para usted contar con esta información. Conocer la respuesta a esta pregunta puede ayudar a tomar las decisiones correctas.

Las siguientes son algunas preguntas para tener en cuenta en relación con la prueba de detección prenatal de cfDNA:

- ¿Cómo se sentiría si los resultados indicaran una mayor probabilidad de una afección genética o de un defecto de nacimiento?
- ¿Consideraría hacerse una prueba de diagnóstico, como la amniocentesis, si la prueba de detección indicara una mayor probabilidad de una afección genética?
 - Si no, ¿se siente capaz de esperar hasta que nazca el bebé para saber con certeza si tiene la afección?
- ¿Cree que contar con esta información le serviría para prepararse mejor?
- ¿Disponer de más información con la posibilidad de incertidumbre le generaría ansiedad?

Algunas personas creen que las pruebas de detección genéticas prenatales no son adecuadas en su caso. Considere estas preguntas:

- ¿Preferiría no tener que tomar la decisión de hacerse una prueba diagnóstica si el resultado de la prueba de detección indicara que el bebé tiene una probabilidad mayor de presentar una afección genética?
- ¿Tiene la certeza de que saber que el bebé tiene una afección genética no modificaría sus planes de embarazo?

Existen muchas pruebas de detección prenatales. Su profesional de atención médica podrá determinar, en función de una serie de factores, cuáles de estas opciones son las más adecuadas para usted. La decisión de hacerse pruebas de detección genéticas prenatales es personal y debe basarse en sus valores, creencias, necesidades y en su personalidad.

Hoja Informativa Para Pacientes

Recursos de video:

[Las pruebas genéticas prenatales \(REPRODUCIR TODO\)](#)



- ¿Cómo decidir sobre las pruebas genéticas prenatales?
- ¿Cuáles condiciones se evalúan comúnmente durante el embarazo?
- Prueba de detección de ADN fetal libre
- Detección en suero materno
- La ecografía o sonografía prenatal
- La amniocentesis
- La muestra de vellosidades

Para obtener más información sobre las pruebas de detección genéticas prenatales y consultar recursos adicionales, visite este sitio web:

[Pruebas Genéticas Prenatales – Departamento de Salud del Estado de Washington](#)

(<https://doh.wa.gov/es/public-health-provider-resources-healthcare-professions-and-facilities-patient-care-resources/informacion-sobre-pruebas-de-deteccion-geneticas-prenatales-para-pacientes>)



¿Qué es un resultado normal?

Un resultado normal o “de riesgo bajo” significa que es baja la probabilidad de que el bebé presente lo siguiente:

- trisomía 21 (síndrome de Down)
- trisomía 18
- trisomía 13

Es posible que se hayan incluido otras afecciones en la prueba de detección y que el resultado también indique un riesgo bajo para ellas.

Este resultado de riesgo bajo no garantiza que el bebé no tenga una afección de este tipo, ya que no existe ninguna prueba de detección prenatal que pueda detectar todos los defectos de nacimiento o afecciones genéticas.

Consulte a su proveedor si desea obtener más información y recomendaciones de otras pruebas que deberían ofrecerle aunque la prueba de detección haya indicado un riesgo bajo.

¿Qué es un resultado anormal?

Un resultado anormal, positivo o “de riesgo alto” significa que existe una probabilidad mayor de que el bebé tenga la afección. En ese caso, el proveedor de atención médica le informará las pruebas adicionales que puede hacerse.

Este resultado no es garantía de que el bebé tenga la afección. No deben tomarse decisiones irreversibles sobre la base de esta prueba de detección únicamente.

Consulte con su proveedor de atención médica cuáles son las posibles vías de acción, por ejemplo, otras pruebas de imágenes o de diagnóstico.

Definiciones de términos relacionados con las pruebas prenatales

Amniocentesis: Procedimiento mediante el cual se extrae una muestra de líquido amniótico del saco amniótico. Esto, generalmente, se hace insertando una aguja larga a través de las paredes abdominal y uterina, guiándola mediante ecografía.

Aneuploidia: También denominada afección o trastorno cromosómicos, es la presencia de una copia extra de un cromosoma o la ausencia de una. Consulte Trisomía y Monosomía.

Muestra de vellosidades coriónicas (CVS, por su sigla en inglés): Un procedimiento que se realiza durante el embarazo mediante el que se extrae una muestra de células de la placenta para detectar posibles anomalías genéticas.

Síndrome de Down (trisomía 21): Una afección genética en la que hay tres copias del cromosoma número 21 en lugar de dos.

Síndrome de Edwards (trisomía 18): Una afección genética en la que hay tres copias del cromosoma número 18 en lugar de dos.

Microdeleciones: Deleciones cromosómicas demasiado pequeñas para ser detectadas mediante microscopía óptica utilizando métodos citogenéticos convencionales (una rama de la genética). También se conocen como deleciones submicroscópicas.

Monosomía: Se refiere a la afección en la que solo un cromosoma de un par está presente en las células, en lugar de las dos copias que normalmente se encuentran en cada célula. Consulte Aneuploidia.

Síndrome de Patau (trisomía 13): Una afección genética en la que hay tres copias del cromosoma número 13 en lugar de dos.

Definiciones de términos relacionados con las pruebas prenatales (Continuada)

Cromosomas sexuales: Un cromosoma sexual es un cromosoma que determina el sexo de una persona. Hay dos cromosomas sexuales, X e Y, que, en combinación, determinan el sexo de una persona. Los hombres son XY y las mujeres son XX.

Trisomía: Se refiere a una afección en la cual hay tres copias de un cromosoma en lugar del complemento habitual de dos de cada cromosoma que se encuentra en las células diploides. Consulte Aneuploidia.

Consulte el glosario sobre genética prenatal que se incluye debajo si desea complementar esta información.

Opciones de seguimiento

El proveedor le informará el resultado de las pruebas. Si el resultado muestra un riesgo alto de aneuploidia, puede optar por hacer otras pruebas durante el embarazo. También puede elegir no hacer más pruebas o hacerlas cuando nazca el bebé.

Existen dos pruebas que pueden hacerse durante el embarazo para confirmar o descartar esta afección. Su proveedor le informará cuáles son los riesgos y los beneficios de estas pruebas. También podrá derivarla a un especialista para que la asesore sobre estas opciones.

Algunas personas embarazadas creen que contar con más información sobre su bebé las ayudará a tomar decisiones en relación con el embarazo. Conocer el diagnóstico permite elegir entre distintas opciones, como prepararse para un parto especial o para atender las necesidades médicas del recién nacido, elegir un plan de adopción o interrumpir el embarazo.

La decisión de hacerse más pruebas no es fácil de tomar y, en parte, depende de su postura frente al riesgo de complicaciones del procedimiento y de su deseo de contar con más información para tomar decisiones o prepararse para un bebé que tendrá necesidades de salud especiales desde el nacimiento o en el futuro. Algunas familias consideran que pueden prepararse para el nacimiento de un niño con necesidades de salud especiales sin conocer el diagnóstico.