

Pruebas de detección de Aneuploidias

Hoja Informativa Para Proveedores

Pruebas de detección de aneuploidias y defectos del tubo neural

Prueba prenatal de cfDNA (prueba de detección prenatal no invasiva), ecografía, prueba de detección del primer trimestre, prueba de detección del segundo trimestre, ecografías del primer y segundo trimestre, prueba de detección secuencial combinada, prueba de detección cuádruple, prueba de suero materno (MSS, por su sigla en inglés), prueba de detección de alfafetoproteína en suero materno (MS-AFP, por su sigla en inglés).

Recomendaciones del Grupo de Trabajo

Existen muchas opciones de pruebas de detección prenatales de aneuploidias y de defectos del tubo neural (DTN). Se les debe brindar a las personas información y recursos para que puedan tomar una decisión informada y planificar el embarazo.

Se deben recomendar todas las opciones de pruebas de detección de aneuploidias a las personas embarazadas, en cada embarazo, independientemente de que la persona tenga o no antecedentes familiares o en embarazos anteriores y de su edad al momento del parto.

Las personas con antecedentes familiares o en embarazos anteriores de afecciones genéticas deben consultar a un especialista en genética antes de que el proveedor les indique que se hagan pruebas genéticas.

Los proveedores deben evaluar la precisión, las tasas de falsos positivos y la cobertura de seguro de los distintos métodos de detección y estar en condiciones de responder preguntas sobre las diferentes opciones.

Las pruebas de detección genéticas no reemplazan las ecografías y las pruebas de detección de defectos del tubo neural.

Capítulo 246-680 del WAC:

[El capítulo 246-680](#) del Código Administrativo de Washington (WAC, por su sigla en inglés) es la norma que establece los estándares para los procedimientos de detección y diagnóstico de trastornos congénitos del feto en virtud de las secciones [48.21.244](#), [48.44.344](#) y [48.46.375](#) del RCW (por su sigla en inglés, Código Revisado de Washington), así como los criterios y los plazos respecto de la disponibilidad y el uso de las pruebas prenatales, información que los proveedores de atención médica deben comunicar a las mujeres embarazadas y sus parejas según lo dispuesto por el RCW en la sección [70.54.220](#).

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 coriónicas

Para obtener más información sobre las pruebas de detección genéticas prenatales para proveedores, visite este sitio web:

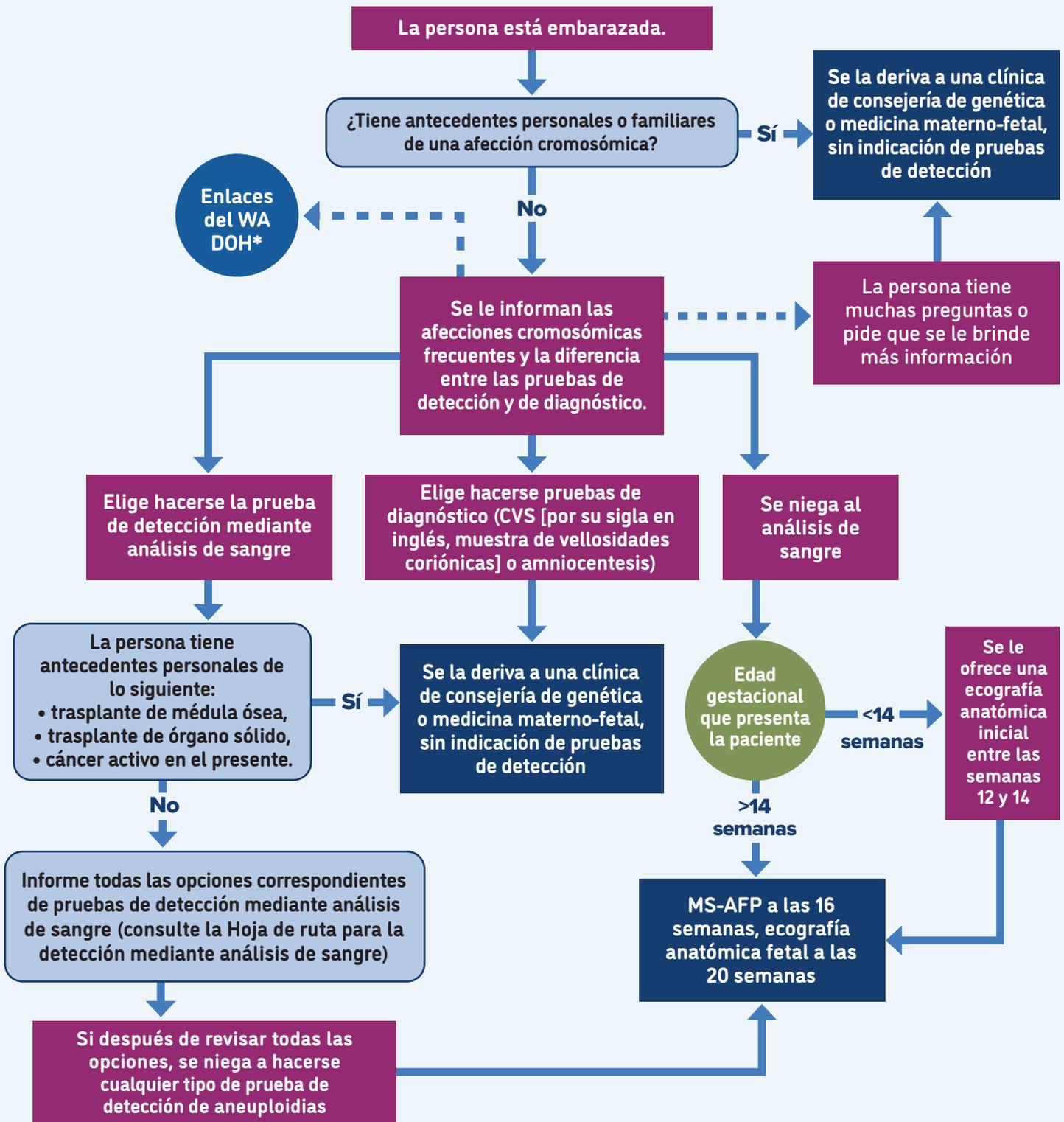


[Recursos Sobre Pruebas De Detección Genéticas Prenatales Para Proveedores – Departamento de Salud del Estado de Washington](#)

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

HOJA DE RUTA para la detección de aneuploidias mediante pruebas prenatales

Hoja Informativa Para Proveedores



*Información sobre pruebas de detección genéticas prenatales para pacientes

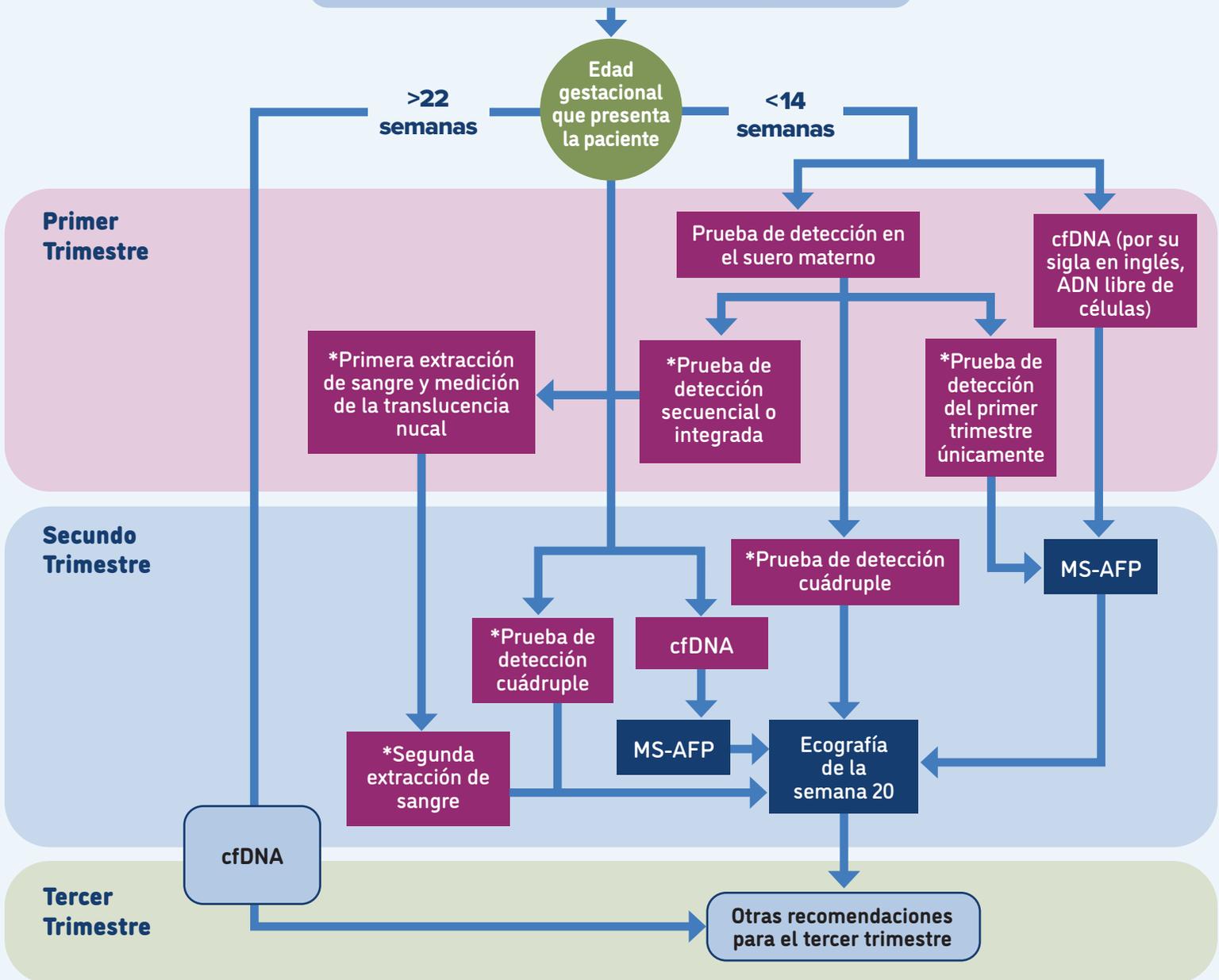
“Diferencias entre las pruebas de detección y las pruebas de diagnóstico”
(<https://doh.wa.gov/public-health-healthcare-providers/healthcare-professions-and-facilities/patient-care-resources/genetic-services/prenatal-genetic-screening-information-patients>)

Documento elaborado en colaboración con el Grupo de Trabajo sobre Genética Prenatal

HOJA DE RUTA para la detección de aneuploidias mediante pruebas prenatales

Hoja Informativa Para Proveedores

La persona eligió la prueba de detección mediante análisis de sangre (para ver todas las opciones, comience en la Hoja de ruta para la detección prenatal de aneuploidias).



*no se ofrecen cuando la paciente tiene 35 años o más al momento del parto
**la información específica del análisis de sangre puede variar

INFORMACIÓN ADICIONAL

cfDNA (NIPS)

- [por su sigla en inglés, prueba de detección prenatal no invasiva]
- Permite detectar trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13.
 - Puede incluir la detección de los cromosomas X o Y.
 - Tiene una tasa de detección del 93-99 %.
 - Tiene una tasa de falsos positivos <1 %.
 - El seguro puede cubrirla o no; a las personas que tienen Medicaid no se les puede facturar el saldo y normalmente se permite pagar de forma particular.
 - La extracción de sangre se hace después de la semana 10.**

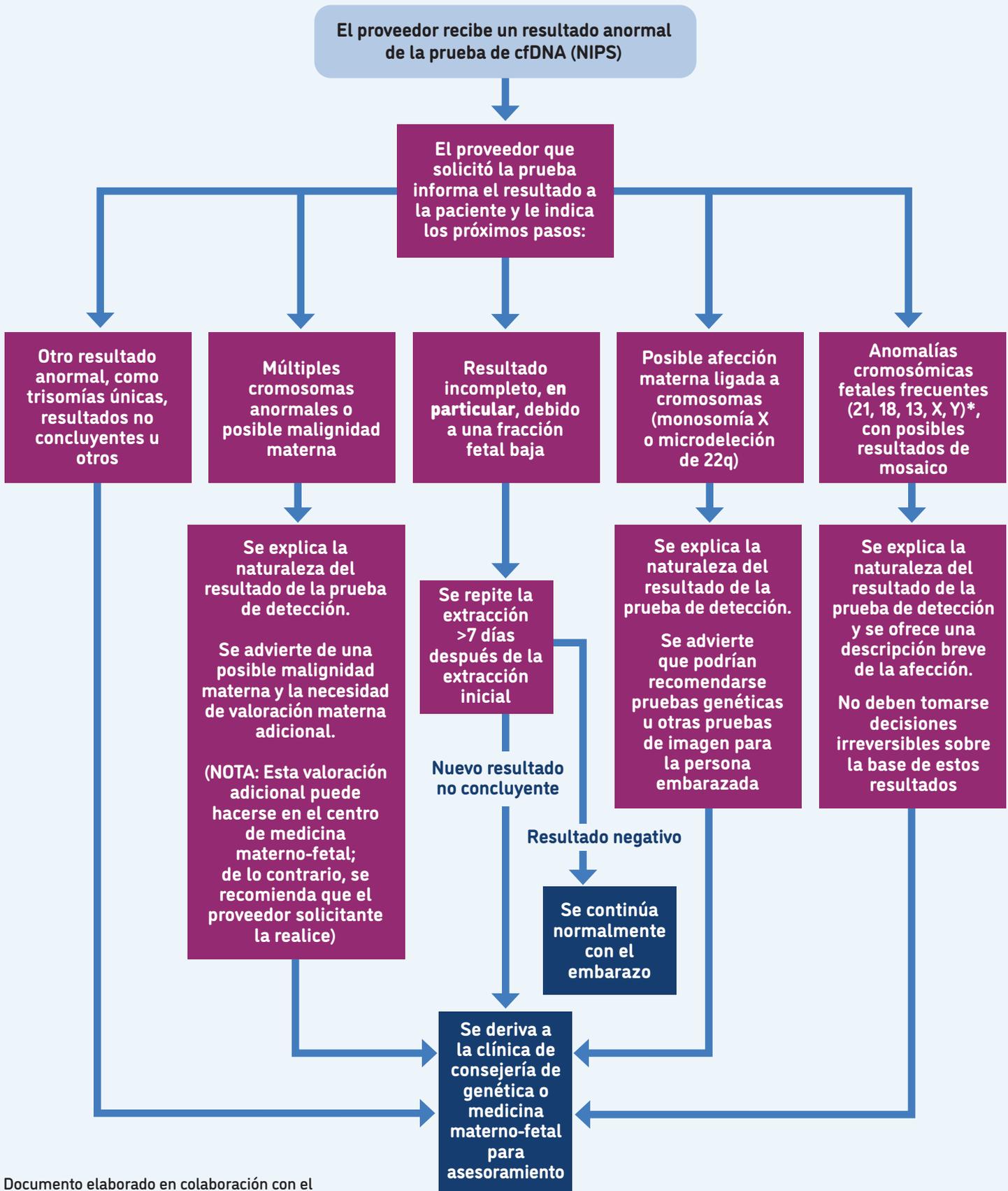
Prueba de detección en el suero materno

- Permite detectar trisomía 21 y trisomía 18.
- Tiene una tasa de detección del 80-90 %.
- Tiene una tasa de falsos positivos del 5 %.
- Es probable que el seguro la cubra.
- Las extracciones de sangre en el primer trimestre se hacen entre la semana 11** y la semana 13 y 6 días**.
- Las extracciones de sangre en el segundo trimestre se hacen entre la semana 15** y la semana 21 y 6 días**

MS-AFP

- Permite detectar defectos del tubo neural abierto.
- Tiene una tasa de detección de anencefalia del 90 %.
- Tiene una tasa de detección de defectos del tubo neural abierto del 80 %.
- Es probable que el seguro la cubra.
- La extracción de sangre se hace entre la semana 15** y la semana 21 y 6 días**

Documento elaborado en colaboración con el Grupo de Trabajo sobre Genética Prenatal



Pautas actuales para las pruebas genéticas prenatales

Según la recomendación del Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (ACOG, por su sigla en inglés), el Colegio Estadounidense de Genética Médica y Genómica (ACMG, por su sigla en inglés), la Sociedad Nacional de Asesores Genéticos (NSGC, por su sigla en inglés), la Sociedad de Medicina Materno-Fetal (SMFM, por su sigla en inglés) y la Academia Estadounidense de Médicos de Familia (AAFP, por su sigla en inglés).

Tipo de Prueba Prenatal	ACOG	ACMG	NSGC	SMFM	AAFP
Pautas Combinadas				Publicadas de forma conjunta con el ACOG; mismas recomendaciones que el ACOG	
Fabricante de suero materno	<p>(2016) Recomienda:</p> <ul style="list-style-type: none"> • primer trimestre combinado entre las 10 y 13 semanas • segundo trimestre de detección entre 15 y 22 semanas 	<p>(2009) Recomienda ofrecer a las pacientes embarazadas entre las 15-20 semanas si se someten a los métodos de detección del primer trimestre y/o CVS [por su sigla en inglés, muestra de vellosidades coriónicas</p>	<p>(2012) Recomienda suero materno a todas las pacientes embarazadas</p>	<p>(2016) Recomienda:</p> <ul style="list-style-type: none"> • primer trimestre combinado entre las 10 y 13 semanas • segundo trimestre de detección entre 15 y 22 semanas 	<p>(2014) Recomienda los actuales analitos del suero materno:</p> <ul style="list-style-type: none"> • alfa-fetoproteína • Prueba de alfafeto-proteína (AFP) • prueba de gonadotropina coriónica humana • no conjugado • estriol <p>Aconsejar a los pacientes sobre los riesgos y beneficios de los métodos de detección es importante</p>

Pautas actuales para las pruebas genéticas prenatales (Continuada)

Tipo de Prueba Prenatal	ACOG	ACMG	NSGC	SMFM	AAFP
Pautas Combinadas				Publicadas de forma conjunta con el ACOG; mismas recomendaciones que el ACOG	
Prueba de cfDNA	<p>(2023) Recomienda que se informen y ofrezcan las opciones de pruebas genéticas prenatales de detección y diagnóstico a todas las pacientes embarazadas, independientemente de la edad materna o del riesgo de anomalías cromosómicas.</p> <p>Se ofrecen a partir de la semana 10 y pueden hacerse durante todo el embarazo.</p>	<p>(2022) Recomienda la NIPS en lugar de los métodos de detección tradicionales para todas las pacientes embarazadas con:</p> <ul style="list-style-type: none"> gestación única, para las trisomías 21, 18 y 13; gestación doble; gestación única, para detectar SCA (por su sigla en inglés, aneuploidías de los cromosomas sexuales); síndrome de delección de 22q11.2. <p>Se debe informar a las pacientes embarazadas que está disponible la prueba de detección prenatal no invasiva.</p> <p>Se ofrece con asesoramiento adecuado previo y posterior a la prueba, además de una derivación a profesionales especializados en genética.</p>	<p>(2022) La prueba de detección de cfDNA puede ofrecerse para detectar anomalías cromosómicas frecuentes, como la trisomía 21 (síndrome de Down), la trisomía 18 y la trisomía 13 en embarazos únicos.</p> <ul style="list-style-type: none"> Puede hacerse tanto la prueba de detección en suero materno tradicional como la prueba de cfDNA, pero esta última tiene una mayor sensibilidad y especificidad. Se debe asesorar a las pacientes para esta elección. La prueba de cfDNA también se puede considerar para algunos embarazos dobles, con valores predictivos positivos modificados. Se debe ofrecer consejería de genética adicional en este caso. Un resultado de riesgo bajo en la prueba de cfDNA indica un menor riesgo para las trisomías objetivo, pero no garantiza un embarazo no afectado. Se debe ofrecer una ecografía igualmente 	<p>(2023) Recomienda que se informen y ofrezcan las opciones de pruebas genéticas prenatales de detección y diagnóstico a todas las pacientes embarazadas, independientemente de la edad materna o del riesgo de anomalías cromosómicas.</p> <p>Se ofrece a partir de la semana 10 y puede hacerse durante todo el embarazo.</p>	<p>(2022) Recomienda la prueba de detección prenatal no invasiva como el método más sensible y específico para detectar las trisomías 13, 18 y 21.</p>

Pautas actuales para las pruebas genéticas prenatales (Continuada)

Tipo de Prueba Prenatal	ACOG	ACMG	NSGC	SMFM	AAFP
Pautas Combinadas				Publicadas de forma conjunta con el ACOG; mismas recomendaciones que el ACOG	
Ecografías Tempranas	<p>(2022) Recomienda al menos una ecografía estándar durante el embarazo, entre las semanas 18 y 22.</p> <p>A algunas pacientes se les hace una ecografía en el primer trimestre de embarazo. Esta no es la recomendación estándar, ya que es demasiado pronto para ver en detalle gran parte de las extremidades y los órganos del feto.</p> <p>Estas ecografías tempranas se hacen con los siguientes propósitos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • calcular la edad gestacional; • ayudar a detectar determinados trastornos genéticos; • contar la cantidad de fetos; • controlar la frecuencia cardíaca del feto; • descartar un embarazo ectópico. 	<p>(2008) Recomienda la prueba de detección del primer trimestre entre las semanas 11 y 14 como un método eficaz y confiable para detectar el síndrome de Down y la trisomía 18.</p> <p>Beneficios de la prueba de detección del primer trimestre:</p> <ul style="list-style-type: none"> • identificación temprana de embarazos con riesgo • de aneuploidia fetal y defectos anatómicos; • anomalías cardíacas; • opción de diagnóstico temprano mediante muestra de vellosidades coriónicas si está disponible. 	Ninguna	<p>(2022) Recomienda al menos una ecografía estándar durante el embarazo, entre las semanas 18 y 22.</p> <p>A algunas pacientes se les hace una ecografía en el primer trimestre de embarazo. Esta no es la recomendación estándar, ya que es demasiado pronto para ver en detalle gran parte de las extremidades y los órganos del feto.</p> <p>Estas ecografías tempranas se hacen con los siguientes propósitos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • calcular la edad gestacional; • ayudar a detectar determinados trastornos genéticos • contar la cantidad de fetos • controlar la frecuencia cardíaca del feto • descartar un embarazo ectópico 	<p>(2014) Recomienda hacer una ecografía temprana en estos casos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • si la paciente tiene ciclos o sangrado irregulares • si la paciente no sabe con seguridad la fecha de su última menstruación • si hay discrepancia entre el tamaño del útero y la edad gestacional <p>Se considera que la fecha que indica la ecografía tiene una precisión de 4 a 7 días en el primer trimestre, de 10 a 14 días en el segundo y de 21 días en el tercero.</p>

Detección de la prueba prenatal de cfDNA

Estadística de la Prueba	Cantidad de estudios	Resultado (%) (IC del 95 %)
Trisomía 21		
Sensibilidad	17	98.80 (97.81-99.34)
Especificidad	14	99.96 (99.92-99.98)
Trisomía 18		
Sensibilidad	6	98.83 (95.45-99.71)
Especificidad	7	99.93 (99.83-99.97)
Trisomía 13		
Sensibilidad	7	100 (0-100)
Especificidad	8	99.96 (99.92-99.98)

Fuente: La Genética en La Medicina: Tabla de Rendimiento de la NIPS (en Inglés)

(<https://www.gimjournal.org/action/showFullTableHTML?isHtml=true&tableId=tbl1&pii=S1098-3600%2822%2900714-6>)



Documento elaborado en colaboración con el Grupo de Trabajo sobre Genética Prenatal

DOH 344-087 Noviembre 2023 CS Spanish

Para solicitar este documento en otro formato, llame al 1-800-525-0127. Las personas con sordera o problemas de audición deben llamar al 711 (servicio de relé de Washington) o enviar un correo electrónico a doh.information@doh.wa.gov.