

Lo que necesita saber acerca de pruebas prenatales para detectar defectos de nacimiento

La mayoría de los bebés nacen sanos, pero a veces los bebés tienen defectos de nacimiento. Un defecto de nacimiento es un problema que ocurre cuando un bebé se está desarrollando dentro del cuerpo de su madre. Los defectos de nacimiento pueden ser menores o severos. Pueden afectar la apariencia, la función de los órganos, y el desarrollo físico y mental.

No siempre sabemos por qué su bebé tiene un defecto de nacimiento. A veces sabemos la razón. Es posible que su bebé tenga un problema con sus genes, o que haya sido expuesto a sustancias químicas o a algún virus mientras se encontraba en el vientre, o una combinación de los dos.

Existen diferentes pruebas que podemos realizar durante su embarazo para saber más acerca de la salud de su bebé. **Usted decide si quiere hacerse estas pruebas.**

Léa y piense más acerca de las pruebas prenatales, los tipos de pruebas, a quién se le debe hacer estas pruebas, cuándo debe hacerse las pruebas y qué información puede obtener de ellas.

¿Cuáles pruebas detectan los defectos de nacimiento?

Su proveedor médico puede usar pruebas de detección y pruebas de diagnóstico para detectar ciertos defectos de nacimiento. Se le ofrecerán pruebas de detección a cada mujer embarazada. A algunas mujeres se les ofrecerá pruebas diagnósticas debido a que tienen factores específicos de riesgo. ¿Debo hacerme las pruebas?

Le recomendamos que, antes de hacerse una prueba, piense en qué haría con los resultados. **Usted decide si quiere hacerse cualquiera de estas pruebas.**



Las preguntas que debe hacerse antes de las pruebas

- ¿Qué información me dará esta prueba?
- ¿Qué tan precisa (correcta) es esta prueba?
- ¿Cuáles son los riesgos para mí y para mi bebé si me hago la prueba?
- ¿Qué haré con la información obtenida de la prueba?
- ¿Haría algo diferente si los resultados de la prueba son anormales?
- ¿Seguiría haciéndome más pruebas para averiguar si algo está realmente mal?

¿Qué haría yo con los resultados?

Algunas mujeres pueden decidir terminar su embarazo si su bebé tiene un defecto de nacimiento o un problema serio. La mayoría de las pruebas de detección se realizan temprano durante su embarazo. Esto le da tiempo para que pueda decidir qué es lo mejor para usted.

Algunas mujeres quieren sentirse emocionalmente listas si su bebé va a tener un defecto de nacimiento. Quieren saber los resultados de las pruebas aun cuando no quieren terminar su embarazo.

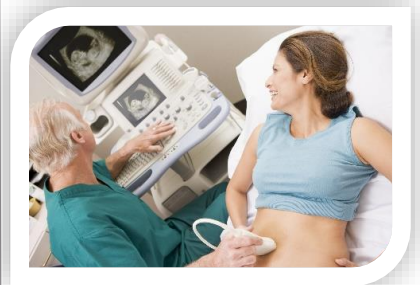
Es posible que algunas mujeres no quieran hacerse las pruebas. Lo único que lograrían sería estar preocupadas por su bebé si es que una prueba resulta anormal. Ellas están preparadas y dispuestas a cuidar de su bebé aunque tenga un defecto de nacimiento.

Pruebas de detección

Las pruebas de detección (screening tests) pueden ayudar a su proveedor médico a saber si su bebé está sano o si puede tener ciertos defectos de nacimiento. **No hay** riesgos físicos para usted o para su bebé como consecuencia de una prueba de detección.

Ultrasonido

Este examen médico mira a su bebé dentro de su matriz (vientre). Su proveedor médico usará las ondas sonoras para crear un imagen de su bebé en un monitor. Un ultrasonido le dará información sobre la salud de su bebé y su embarazo. Este examen puede mostrarle cómo se están formando el corazón, el cerebro, y otros órganos de su bebé y cualquier problema. También puede obtener información interesante como el sexo de su bebé.



Ultrasonido (continuado)

- Un ultrasonido se puede realizar alrededor de las 20 semanas de embarazo.
- Los ultrasonidos son exámenes seguros, pero a veces este examen puede fallar en detectar problemas de su bebé. Debe haber una razón médica para hacer esta prueba.

Pruebas de detección séricas

Esta prueba de sangre le dará a conocer a su proveedor médico si su bebé tiene un riesgo más alto de nacer con un problema en su columna vertebral, en su cerebro, o si tiene síndrome de Down. Existen diferentes tipos de pruebas de detección séricas y los resultados pueden variar. Los resultados de estos exámenes solamente nos informarán cuáles mujeres deberán hacerse las pruebas diagnósticas para averiguar si algo está mal.

Es importante hablar de los resultados con su proveedor médico.

- Estas pruebas de sangre se pueden realizar entre las 11 a 22 semanas del embarazo.

Las pruebas de portadores para enfermedades genéticas

Éstas son pruebas de sangre para detectar enfermedades genéticas si ambos padres son portadores de un gen para la misma enfermedad. Estas pruebas confirman si la madre es portadora de ciertas condiciones genéticas como fibrosis quística.

- Esta prueba de sangre se puede realizar en cualquier momento durante el embarazo.
- **Si usted tiene el gen:** A su compañero se le puede hacer la prueba para ver si su bebé tiene la probabilidad de tener un problema con el gen. Ambos padres deberán tener el gen para que su bebé pueda estar en riesgo.
- **Hable con su proveedor médico acerca de reunirse con un consejero genético. Puede aprender más al respecto si piensa que tal vez quiera hacerse esta prueba.**

¿Qué es fibrosis quística?

Fibrosis quística es una enfermedad genética que puede causar problemas con los pulmones y el estómago de su bebé.

Prueba de ADN fetal libre de células (Cell-free DNA Screening)

Ésta es una nueva prueba de sangre y no es recomendada para todas las mujeres. Esta prueba es para mujeres quienes tienen factores de riesgo para el síndrome de Down u otras condiciones genéticas.

- Esta prueba se puede hacer a las 10 semanas del embarazo o después.

Los factores de riesgo incluyen:

- La edad de la madre es más de 35 años
- Una prueba regular de detección sérica que demuestra que usted tiene alto riesgo
- Un ultrasonido que demuestra signos de anomalías en los cromosomas
- El haber tenido un bebé con un defecto genético de nacimiento

Hable con su proveedor médico acerca de reunirse con un consejero genético. Puede aprender más al respecto si piensa que tal vez quiera hacerse esta prueba.



¿Qué es síndrome de Down?

El síndrome de Down es un defecto de nacimiento con el cual su hijo tiene retrasos mentales y en su desarrollo. A veces su niño también tiene problemas del corazón.

No hay cura para el síndrome de Down.

Los niños con síndrome de Down tienen:

- Caras redondas
- Ojos almendrados

Los niños con síndrome de Down tienen diferentes niveles de habilidades de aprendizaje – todos tienen habilidades físicas y mentales más lentas.

Pruebas de diagnóstico

Estas pruebas le pueden decir correctamente si su bebé tiene ciertos defectos de nacimiento.

Le podemos ofrecer estas pruebas a mujeres embarazadas quienes:

- Tienen 35 años o más de edad
- Tienen un historial médico familiar con ciertos defectos de nacimiento
- Tienen ultrasonidos o pruebas de detección anormales

Prueba de velloalidad coriónica

Esta prueba usa una muestra muy pequeña de su placenta. Su proveedor médico le colocará un pequeño tubo en su matriz a través de su vagina. Es posible que utilicen una aguja para tomar la pequeña muestra de su matriz a través de la piel en la parte inferior del abdomen.

- Esta prueba se puede realizar entre las 10 a 12 semanas del embarazo.
- Esta prueba tiene un riesgo mínimo de aborto espontáneo o de infección.

Amniocentesis

Esta prueba usa un poco del líquido amniótico que rodea al bebé en su matriz. Su proveedor médico le extraerá el líquido de su matriz con una aguja. Esta aguja se introducirá en la matriz a través de la piel en su vientre. Esta prueba le dirá si su bebé tiene síndrome de Down u otros problemas genéticos. Los problemas heredados se pasan de los padres al bebé.

- Esta prueba se puede realizar entre las 15 a 24 semanas del embarazo.
- Esta prueba conlleva un riesgo mínimo de aborto espontáneo o de infección.

Obtenga más información

Mayo Clinic: La Clínica Mayo les explica sobre los tipos de pruebas genéticas prenatales y les presenta una lista de preguntas que ayudará a guiarlos para que puedan decidir acerca de estas pruebas.

<http://www.mayoclinic.com/health/prenatal-genetic-screening/MY01966>

March of Dimes: La organización March of Dimes les habla acerca de las pruebas, riesgos, cuando se hacen estas pruebas, y qué significan los resultados. http://www.marchofdimes.com/pnhec/159_519.asp