

HOSPITAL DE LA UNIVERSIDAD DE NUEVO MÉXICO. PRUEBAS PRENATALES PARA ALGUNOS DEFECTOS DE NACIMIENTO

Aunque la mayoría de los bebés son saludables cuando nacen, cualquier mujer puede tener un bebé con un defecto de nacimiento (congénitos). Hay diferentes maneras de encontrar defectos de nacimiento durante el embarazo. Algunas pruebas le dirán con seguridad si el bebé tiene ciertos problemas de salud, otras no. Ninguna prueba puede encontrar todos los defectos de nacimiento. Usted decide si quiere o no quiere hacerse las pruebas. Al decidir sobre las pruebas, debe preguntarse a sí misma si quisiera saber si su bebé tiene un defecto de nacimiento antes de que nazca.

LAS PRUEBAS DE DETECCIÓN son seguras pero no perfectas. **No** le dirán con seguridad si el bebé tiene un defecto de nacimiento. La mayoría de las mujeres cuyas pruebas de detección indiquen “riesgo bajo” tendrán bebés saludables. La mayoría de las mujeres cuyas pruebas de detección indiquen “riesgo alto” también tendrán bebés saludables. Sin embargo, a las mujeres que tengan resultados de “riesgo alto” se les ofrecerán más pruebas.

¿PARA QUÉ?	CÓMO SE HACEN	CUÁNDO SE HACEN	A FAVOR	EN CONTRA
Síndrome de Down Trisomía 18 Algunos defectos de la columna vertebral y del cerebro	Análisis de sangre y ecografías (sonogramas)	de 11 a 21 semanas Mientras más pronto, mejor	No presenta riesgo para el bebé Menos caras que las pruebas diagnósticas	Algunas falsas alarmas Se ofrece prueba de seguimiento si resultado anormal Pueden no descubrir algunos bebés que tengan estos defectos congénitos

LAS PRUEBAS DIAGNÓSTICAS le dirán con seguridad si el bebé tiene **ciertos** defectos de nacimiento. Las pruebas diagnósticas no son tan seguras como las pruebas de detección. Si piensa que es posible que desee una prueba diagnóstica, debe reunirse con un consejero genético para saber más.

¿PARA QUÉ?	CÓMO SE HACEN	CUÁNDO SE HACEN	A FAVOR	EN CONTRA
Síndrome de Down y trastornos similares Algunos defectos de la columna vertebral y del cerebro	El médico extrae células de la placenta (CVS) O algo de líquido de alrededor del bebé (amniocentesis)	De 11 semanas en adelante	Información específica sobre el síndrome de Down y algunos otros defectos de nacimiento.	Pequeño riesgo de un aborto espontáneo Más caras que las pruebas de detección No se pueden encontrar todos los tipos de defectos congénitos
Algunos otros defectos congénitos físicos	Ecografía (sonograma)	De 11 semanas en adelante	No presenta riesgos conocidos para el bebé	No se pueden encontrar todos los tipos de defectos congénitos

HOSPITAL DE LA UNIVERSIDAD DE NUEVO MÉXICO. PRUEBAS PRENATALES DE DETECCIÓN: ¿QUÉ ES LO QUE BUSCAMOS?

Aunque la mayoría de los bebés son saludables cuando nacen, cualquier mujer puede tener un bebé con un defecto de nacimiento (congénito) o con un problema médico grave. Es posible que quiera hacerse pruebas que le puedan informar sobre las posibilidades de tener un bebé con ciertos defectos de nacimiento o ciertos trastornos genéticos. Esta hoja le menciona **algunos trastornos** que se pueden encontrar con las pruebas de detección. Usted es la que decide si se quiere hacer estas pruebas o no.

SÍNDROME DE DOWN

- ❖ Conduce a problemas de aprendizaje (retraso mental), problemas de salud y algunas veces, defectos de nacimiento
- ❖ Los niños que tienen el síndrome de Down por lo general pueden hacer muchas cosas que otros niños pueden hacer. Sí, necesitan atención médica adicional y ayuda con el aprendizaje.
- ❖ Generalmente, los niños no mueren de síndrome de Down.
- ❖ La mayoría de los niños que presentan el síndrome de Down son hijos de padres jóvenes y saludables.
- ❖ La mayoría de los niños que presentan el síndrome de Down son hijos de padres que no tienen antecedentes familiares del síndrome de Down.

TRISOMÍA 18

- ❖ Una combinación grave de defectos de nacimiento y daño al cerebro
- ❖ La mayoría de los bebés que presentan la Trisomía 18 mueren antes de nacer o poco después. Aquellos que no mueren están seriamente discapacitados.
- ❖ La mayoría de los niños que presentan la Trisomía 18 son hijos de padres jóvenes y saludables.
- ❖ La mayoría de los niños que presentan la Trisomía 18 son hijos de padres que no tienen antecedentes familiares del trastorno.

DEFECTOS DEL TUBO NEURAL (DTN o NTD-siglas en inglés)

- ❖ Ocurren muy temprano en el embarazo. El tubo neural se desarrolla hacia el cerebro y la médula espinal del bebé. Si el tubo neural no se forma de manera normal, esto conduce a defectos de nacimiento de la columna vertebral, la médula espinal y/o el cerebro.
- ❖ Algunos DTN se pueden arreglar después del nacimiento con una cirugía. Aún con la cirugía, muchos niños que tienen DTN presentan discapacidades físicas y/o problemas de aprendizaje. Algunos DTN son tan graves que los bebés mueren de ellos.
- ❖ La mayoría de los niños que presentan DTN son hijos de padres que no tienen antecedentes familiares del trastorno.

FIBROSIS QUÍSTICA (FQ o CF- siglas en inglés)

- ❖ Una enfermedad grave de la niñez que conduce a muchas infecciones del pulmón y a problemas de crecimiento. La FQ no afecta la capacidad de aprendizaje. La FQ acorta la vida de una persona.
- ❖ La FQ se puede tratar pero no se puede curar.
- ❖ La mayoría de los niños que presentan la FQ son hijos de padres que no tienen antecedentes familiares del trastorno.
- ❖ Ambos padres tienen que llevar el gen de FQ para tener un hijo con FQ.
- ❖ La posibilidad de llevar el gen depende de sus antecedentes familiares y étnicos.
- ❖ Un análisis de sangre llevado a cabo ahora detectará la mayoría pero no todos los que lleven el gen de FQ.
- ❖ A todos los bebés nacidos en México se les hacen pruebas al nacer para ver si tienen FQ.

Si usted tiene un **pariente cercano** con un defecto congénito, enfermedad genética o discapacidad mental, quizás desee hablar con un consejero genético sobre los riesgos que tiene usted y las diferentes pruebas que puede optar hacerse. Esto se puede hacer en la Clínica de Diagnóstico Prenatal y de Genética de la UNM (505-272-6611).

"Screening for Fetal Chromosome Abnormalities," ("Pruebas de detección de anomalías cromosómicas fetales") ACOG PRACTICE BULLETIN, OBSTETRICS & GYNECOLOGY 217, VOL. 109, NO. 1, NUMBER 77, JANUARY 2007. (BOLETÍN ACOG DE LA PRÁCTICA DE OBSTETICIA Y GINECOLOGÍA 217, VOL. 109, NO. 1, NÚMERO 77, ENERO DE 2007.)



**HOSPITAL DE LA UNIVERSIDAD DE NUEVO MÉXICO
EXÁMENES PRENATALES PARA ALGUNOS DEFECTOS DE NACIMIENTO**

CONSENTIMIENTO (PERMISO) PARA LOS EXÁMENES PRENATALES

_____ He leído la información, y **quiero hablar** con el consejero de genética sobre mis opciones sobre los exámenes, incluyendo la amniocentesis y la prueba del CVS (Muestra de Velloidades Criónicas)

_____ He leído la información y en este momento **no quiero** la prueba del CVS o la amniocentesis.

_____ He leído la información y **quiero** hacerme los exámenes prenatales de investigación.

- ❖ Entiendo que los exámenes prenatales no me dirán con certeza si mi bebé tiene un defecto de nacimiento.
- ❖ Entiendo que un examen con resultado de “alto riesgo” no indica que mi bebé tenga un defecto de nacimiento. Quiere decir que se me ofrecerán más exámenes.
- ❖ Entiendo que con este examen no se pueden encontrar todos los defectos de nacimiento.

_____ He leído la información y **el único examen que quiero** en este momento, es un ultrasonido.

Firma

Fecha

Firma del testigo

Fecha

ETIQUETA
(LABEL)