

¿Cómo se realiza el FirstTrimesterScreen | Fβ?

El examen exploratorio del primer trimestre (First Trimester Screen | Fβ) es un análisis de sangre sencillo que se le realiza a usted mediante una punción en el dedo cuando el feto tiene entre 9 y 13 semanas y 6 días de edad. Su sangre se analiza para detectar 2 marcadores que normalmente se encuentran en todas las mujeres embarazadas.

El análisis de sangre es seguido de una ecografía, que se realiza cuando el feto tiene entre 11 semanas y un día y 13 semanas y 6 días de edad. La ecografía confirma la edad del bebé y mide la cantidad de líquido detrás de su cuello.

Los resultados del análisis de sangre y la ecografía se combinan para calcular el riesgo de síndrome de Down, trisomía 18 y trisomía 13.

- Se detecta el 91% de los casos de síndrome de Down
- Se detecta el 95% de los casos de trisomía 18 y trisomía 13

Éstas son las tasas de detección más altas disponibles durante el primer trimestre; sólo mediante NTD Labs.

Si se le realiza un examen de detección de anomalías cromosómicas durante el primer trimestre, **debe asegurarse de que se le realice el examen de detección de defectos del tubo neural abierto (ONTD) en el segundo trimestre.** Los ONTD, al igual que la espina bífida, surgen como resultado del desarrollo inadecuado del cerebro y de la médula espinal, y pueden provocar una apertura a lo largo de la columna o de la cabeza después del nacimiento del bebé.

Los ONTD se pueden detectar mediante un análisis de alfa-fetoproteínas (MSAFP) en el suero materno. El análisis de AFP en el suero materno no es invasivo. La sangre se extrae mediante una punción en el dedo o en el brazo de la madre y se envía al laboratorio para analizar. Si se detectan altos niveles de AFP en la sangre, esto puede indicar que el feto en desarrollo tiene un ONTD.

¿Qué significan los resultados del FirstTrimesterScreen | Fβ?

Detección negativa

En aproximadamente el 95% de los casos ocurre una detección negativa. **Esto significa que su bebé tiene un**

riesgo bajo de tener síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13. Si obtiene un resultado negativo, es posible que su médico decida detener los análisis de detección o realizarle más análisis en el segundo trimestre para contar con una verificación adicional. Un resultado negativo no elimina por completo la posibilidad de que su bebé pueda tener síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13.

Detección positiva

En aproximadamente el 5% de los casos ocurre una detección positiva. **Esto significa que su bebé tiene un riesgo más alto de tener síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13.** Cuando reciba este resultado en el primer trimestre, es posible que usted y su médico deseen considerar algunas pruebas de diagnóstico adicionales, como la muestra de vellosidades coriónicas (CVS) o la amniocentesis.

Si recibo un resultado positivo, ¿qué pruebas adicionales debo realizar?

Si está en riesgo de tener un bebé con defectos de nacimiento en base a los antecedentes familiares o a los resultados de una prueba de detección previa, es posible que su médico le recomiende pruebas de diagnóstico. Hay 2 opciones que puede considerar.

Una prueba, conocida como **muestra de vellosidades coriónicas, o CVS** se realiza entre las 10 y las 12 semanas de embarazo. Se le inserta un pequeño tubo en el cuello del útero o bien, una aguja delgada a través del abdomen para extraer una pequeña parte de placenta. La muestra se envía al laboratorio y se analizan las células para detectar anomalías cromosómicas como el síndrome de Down, la trisomía 18 y la trisomía 13. La CVS no detecta los ONTD. Esta prueba está relacionada con un pequeño riesgo de aborto.

Existe otra prueba, conocida como **amniocentesis**, que se realiza entre las 15 y las 20 semanas del embarazo. Se extrae con una aguja una pequeña muestra del líquido que rodea al bebé y se la envía al laboratorio para realizar pruebas. Las células del líquido se analizan para detectar anomalías cromosómicas como el síndrome de Down, la trisomía 18 y la trisomía 13. La amniocentesis también detecta los ONTD. Esta prueba está relacionada con un pequeño riesgo de aborto.

Asegúrese de hablar con su médico sobre estas pruebas adicionales para determinar qué opciones pueden ser adecuadas para usted.

FirstTrimesterScreen | Fβ

para detectar anomalías cromosómicas incluido el síndrome de Down

Lo que
USTED
necesita saber



PerkinElmer
For the Better

1 PREGNANCY
Prenatal Testing
NTDLABS

2 BABY
Newborn Screening
HEALTHCHECK|NB™

3 FAMILY
Cord Blood Banking
VIACORD

NTDLABS
From PerkinElmer



NTD Labs: líder innovador en pruebas prenatales desde hace más de 30 años

NTD Labs es mucho más que un laboratorio especializado en genética. Formamos parte de una compañía de atención médica global que ofrece 3 etapas de atención para proteger la salud de su familia.

Las 3 etapas de atención de PerkinElmer

1. Embarazo: pruebas prenatales

La protección de la salud de su familia comienza en su embarazo. Si se le realizará la prueba de detección del síndrome de Down en el primer trimestre, existe una buena posibilidad de que nuestros NTD Labs realicen la prueba para su médico.



2. Bebé: pruebas genéticas del recién nacido

Después del nacimiento de su bebé, la ayudamos a protegerlo de graves complicaciones médicas evitables mediante nuestro panel de pruebas genéticas integrales para recién nacidos.

3. Familia: banco de sangre del cordón umbilical

Las mamás y los papás se ocupan de proteger a la familia. Guardar las células madre de la sangre del cordón umbilical del recién nacido con ViaCord es una forma única de preparar a su familia para el futuro.

Continúe leyendo para obtener más información sobre la detección de determinadas anomalías cromosómicas y defectos de nacimiento, y por qué es importante que le realicen pruebas durante el primer trimestre de embarazo para proteger la salud de su bebé.

¿Por qué es necesario que me realicen pruebas prenatales?

Según el Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (ACOG), casi todos los niños en los Estados Unidos nacen sanos. Sólo 2 ó 3 de cada 100 recién nacidos tienen defectos de nacimiento considerables. En la mayoría de los bebés la causa resulta desconocida.

No obstante, hay determinados defectos de nacimiento que se pueden detectar de manera prenatal, antes de que nazca el bebé. Entre éstos se encuentran el síndrome de Down, la trisomía 18, la trisomía 13 y los defectos del tubo neural abierto.

El riesgo de tener un bebé con una anomalía cromosómica, como el síndrome de Down, aumenta por la edad de la madre. No obstante, **la ACOG recomienda que las pruebas prenatales se les ofrezcan a todas las mujeres embarazadas, independientemente de su edad.**

El First Trimester Screen F8 es un análisis realizado en NTD Labs para saber si usted tiene un mayor riesgo de tener un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down, también conocido como trisomía 21, es la anomalía cromosómica de ocurrencia más habitual. Su causa es tener una copia adicional del cromosoma 21, con un total de 3 copias en lugar de las 2 copias normales.

- Uno de cada 733 bebés nace con síndrome de Down
- Existen más de 400.000 personas que viven con síndrome de Down, en los Estados Unidos

El síndrome de Down puede provocar problemas de desarrollo y un mayor riesgo de afecciones como defectos cardíacos, retraso mental, problemas respiratorios y auditivos, y leucemia infantil. La gravedad de estas afecciones varía en gran manera de un individuo a otro.

¿Qué es la trisomía 18?

La trisomía 18, o síndrome de Edward, es la segunda trisomía más habitual; una afección en la cual alguien tiene 3 copias de un cromosoma determinado. Su causa es tener una copia adicional del cromosoma 18: con un total de 3 copias en lugar de las 2 copias normales.

- Uno de cada 3.000 bebés nace con trisomía 18
- Aproximadamente, la mitad de los bebés con trisomía 18 cuya gestación llega a término nacen muertos

La trisomía 18 causa problemas de desarrollo relacionados con complicaciones que ponen en riesgo la vida durante los primeros meses y años del bebé. Estos problemas pueden incluir deformidades de corazón, intestinos, esófago, manos y pies; problemas en riñones, retraso de crecimiento y mental.

¿Qué es la trisomía 13?

La trisomía 13, o síndrome de Patau es otra anomalía cromosómica conocida. Su causa es tener una copia adicional del cromosoma 13, con un total de 3 copias en lugar de las 2 copias normales.

- Uno de cada 16.000 bebés nace con trisomía 13
- Sólo entre el 5% y el 10% de los niños con trisomía 13 superan su primer año de vida

La trisomía 13 está relacionada con problemas mentales y físicos severos que causan la muerte de muchos de estos bebés durante los primeros días o las primeras semanas de vida. Los bebés con trisomía 13 suelen tener problemas como anomalías del corazón, el cerebro o la médula espinal, ojos pequeños o mal desarrollados, dedos adicionales en las manos o en los pies, deformidades en la boca y un tono muscular débil.

¿Por qué es importante realizar pruebas prenatales?

El hecho de realizar pruebas durante el embarazo la ayudará a estar informada sobre la salud de su bebé, incluso antes de que nazca. La información que reciba será extremadamente valiosa para ayudarla a planificar el nacimiento de su bebé. Usted y su médico también podrán decidir si es necesario realizar más pruebas durante el embarazo. Si descubre que tendrá un bebé con uno de estos defectos de nacimiento, **podrá preparar a su familia para el futuro de manera proactiva, tomando importantes decisiones médicas y económicas con respecto a la atención.**

