



OPCIONES DE PRUEBAS GENÉTICAS Y FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO

El Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists, ACOG) recomienda que a todas las mujeres embarazadas se les ofrezcan opciones de pruebas genéticas durante el embarazo. Hay dos grandes categorías de pruebas genéticas: las de detección y las de diagnóstico.

1. **Las pruebas de cribado** consisten en una o dos muestras de sangre de la futura madre, posiblemente combinadas con una ecografía abdominal a las 11-13 semanas de gestación. Todas estas pruebas "filtran" o determinan el riesgo de una mujer de tener un feto con una anomalía genética. Estas pruebas no dan una respuesta de sí o no, sino más bien una relación de riesgo. Por ejemplo, el riesgo de que el feto tenga síndrome de Down es de 1 en 1000. Aunque bajo, este riesgo no es cero. Además, todas las pruebas de detección tienen un riesgo de falsos positivos (la prueba muestra un mayor riesgo de una anomalía genética fetal y el feto es normal) y falsos negativos (la prueba muestra un riesgo muy bajo de una anomalía genética fetal y el feto sí tiene una anomalía genética). A cualquier paciente que se someta a una prueba de detección que revele un mayor riesgo de tener un feto cromosómicamente anormal se le ofrecen pruebas adicionales, incluidas pruebas de diagnóstico.

2. Una **prueba diagnóstica** es un procedimiento invasivo para obtener células que reflejen la composición genética del feto. Dependiendo de la prueba elegida, se introduce una aguja en la placenta o en la cavidad intrauterina (bolsa de agua). Existen dos pruebas diagnósticas: la CVS (muestra de vellosidades coriónicas) y la amniocentesis. Con cada una de estas pruebas, los resultados tienen una precisión del 99,9%. Debido a la naturaleza invasiva de estas pruebas, existe un pequeño riesgo de pérdida del embarazo asociado con los procedimientos que oscila entre 1 en 450 y 1 en 900, dependiendo del procedimiento elegido y de la experiencia del proveedor que realiza la prueba.

Aunque existe el riesgo de anomalías cromosómicas con cualquier embarazo, a medida que aumenta la edad de la futura madre, también lo hace el riesgo de gestar un feto cromosómicamente anormal. Como tal, a las madres que tienen 35 años o más en el momento del parto generalmente se les ofrecen pruebas de detección y de diagnóstico.

Es importante entender que cada embarazo tiene algún riesgo (3-5%) de otros tipos de defectos congénitos que no se pueden diagnosticar durante el embarazo, como el autismo, la discapacidad intelectual inespecífica, algunas enfermedades genéticas y algunos tipos de defectos congénitos anatómicos/físicos.

Las pruebas genéticas pueden evaluar varias anomalías cromosómicas diferentes, como el síndrome de Down (trisomía 21), la trisomía 18, la trisomía 13, el síndrome de Turner, el síndrome de Klinefelter y otras. Las pruebas también pueden detectar defectos del tubo neural abierto

(ONTD, por sus siglas en inglés). Las ONTD son anomalías que surgen de la falta de cierre del tubo neural al principio del embarazo (antes de las 10 semanas de embarazo). El tubo neural se desarrolla en la médula espinal y el cerebro del bebé y, por lo tanto, las anomalías pueden provocar parálisis de las piernas, falta de control de la vejiga y los intestinos, pies zambos, acumulación de líquido cefalorraquídeo en la cabeza o desarrollo incompleto del cerebro. La ONTD más común es la espina bífida. Dependiendo de la prueba realizada, se evalúan diversas anomalías y las tasas de detección y riesgo para el bebé varían (ver cuadro).

	Cuándo se realiza (semanas de gestación) y cómo	Tasa de detección del síndrome de Down	Tasa de detección de trisomía 18	Tasa de detección de trisomía 13	Tasa de detección de ONTD	Riesgo para el bebé (tasa de pérdida fetal)	Tasa de falsos positivos	Puede revelar el sexo o el sexo del bebé
Screening Tests								
Pruebas prenatales no invasivas (NIPT) Código CPT: 81420	En cualquier momento después de 10 semanas (análisis de sangre)	99%	98%	80-90%	No se filtra; se puede hacer por separado (a través de la sangre)	0%	<1%	Yes
Integrado o secuencial Código CPT: 84163	11-13 semanas (análisis de sangre más US); 15-22 semanas (Análisis de sangre)	92-95%	90-92%	Pantallas a veces basadas en el laboratorio: 72-80% No se filtra	80%	0%	3.50%	No
Códigos CPT de pantalla cuádruple/penta: 82105, 82677, 84702, 86336	15-22 semanas (Análisis de sangre)	81%	80%	No se filtra	80%	0%	5%	No
Diagnostic Tests								
Amniocentesis	15-20 semanas (Aguja en bolsa de agua)	>99%	>99%	>99%	95%	1 in 500 to 900	<1%	Yes
Muestreo de vellosidades coriónicas (CVS)	10-13 semanas (Aguja en la placenta)	>99%	>99%	>99%	No se filtra; se puede hacer por separado (a través de la sangre)	1 in 450	<1%	Yes

Las recomendaciones generales para las mujeres **menores de 35 años** en el momento del parto sin antecedentes de un hijo previamente afectado son las siguientes:

- Pruebas de NIPT después de 10 semanas y pruebas de ONTD después de 15 semanas. Es posible que la prueba de detección de NIPT **no** esté cubierta por su compañía de seguros y puede ser un gasto de bolsillo. Se recomienda la prueba de diagnóstico o NIPT si las pruebas integradas o secuenciales revelan un mayor riesgo de un feto cromosómicamente anormal **O**
- Pruebas integradas o secuenciales con una ecografía y un análisis de sangre entre las 11 y las 13 semanas y otro análisis de sangre entre las 15 y las 20 semanas **O**
- Pruebas cuádruples o penta si la atención prenatal comienza después de las 13 semanas (será demasiado tarde para las pruebas integradas/secuenciales) y opta por no participar en la prueba de detección NIPT

Las recomendaciones generales para las mujeres **de 35 años o más** en el momento del parto o con antecedentes de un feto/niño con una anomalía cromosómica/ONTD son las siguientes:

- NIPT después de las 10 semanas de gestación y otro análisis de sangre para detectar ONTD después de las 15 semanas
- Puede considerar la realización de pruebas diagnósticas, si lo desea

Toda mujer tiene derecho a rechazar todas las pruebas genéticas basadas en convicciones personales o religiosas.

Después de una discusión exhaustiva y de trabajar junto con mi proveedor, opto por las siguientes pruebas genéticas, ya que creo que son las que mejor reflejan la evidencia clínica y mis propios valores y perspectivas (toma de decisiones compartida):

- NIPT (si no está cubierto por el seguro, el precio en efectivo es de \$249 e incluye identificación del sexo fetal)
- Pruebas integradas/secuenciales
- Pruebas Quad/Penta
- Amniocentesis por mi proveedor o un perinatólogo (médico especialista en embarazos de alto riesgo)
- Derivación a un perinatólogo para la toma de muestras de vellosidades coriónicas (CVS)
- Sin pruebas genéticas

Nombre del paciente

Paciente/Agente de Atención Médica/Tutor/Familiar

____/____/_____
Fecha de Firma