

Por favor esté consiente de que a menos que la persona que es analizada lo prohíba en escrito, el espécimen y la información obtenida durante el proceso del examen pasará a ser propiedad del estado de Iowa y podría ser usado en programas de evaluación o investigaciones hechas por el Departamento de Salud Pública, o algún departamento aprobado, para hacer investigaciones científicas para mejorar la salud de la madre y de sus hijos. Un ejemplo de tal investigación sería encontrar un análisis de sangre o pruebas que pudieran predecir un nacimiento prematuro o un desarrollo retardado del bebé. Estos estudios son publicados sin identificar la persona o personas de donde estos resultados fueron obtenidos. No se conoce de ningún riesgo por ser parte de estos estudios, y la persona analizada no se beneficiará personalmente por tomar parte en esta investigación. Sin embargo, puede que otros se beneficien como resultado de lo que aprendamos de estos estudios en el futuro. Puede encontrar más información sobre el estudio o los estudios actualmente conducidos en la página de la Internet de este programa de detección. La dirección en la Internet es: <http://www.medicine.uiowa.edu/programs/screening/>. Si tiene alguna pregunta sobre los derechos del individuo en la investigación, favor de contactar a “the Human Subjects Office” (la oficina para el individuo humano), 300 College of Medicine Administration Building (edificio administrativo del colegio de medicina), the University of Iowa (la universidad de Iowa), Iowa City, IA 52242, (319) 335-6564, o al correo electrónico irb@uiowa.edu. Para dar una opinión de sus experiencias como un individuo analizado o para hablar con alguien además de los trabajadores envueltos en la investigación, llame a “the Human Subject Office” (la oficina para el individuo humano) al número dado anteriormente.



UNIVERSITY of IOWA
HOSPITALS & CLINICS
University of Iowa Health Care

Changing Medicine.
Changing Lives.™

Stanley Grant, RN MSN APNG
Advanced Practice Nurse/Genetics
University of Iowa Health Care
200 Hawkins Drive
Iowa City, IA 52242
Telephone: 319/356-8892
Fax: 319/356-7556



Birth Defects Institute
State Coordinator for Genetic Services
Lucas State Office Building
321 East 12th St.
Des Moines, IA 50319
Telephone: 515/281-7584
Fax: 515/242-6384



102 Oakdale Research Campus
#H101 Oakdale Hall
Iowa City, Iowa 52242-5002
Phone: 319/335-4500
Fax: 319/335-4555

<http://www.medicine.uiowa.edu/programs/screening>

Traducido por:
Carlos Rodríguez, 2008
The University Hygienic Laboratories

La Prueba de Detección Integrada de Iowa (The Iowa Integrated Screen)

Ver tempranamente a su proveedor de salud para comenzar el cuidado prenatal es una parte importante en la preparación del nacimiento de su bebé. Aunque la mayoría de los bebés nacen saludables, cerca del 3 al 4% de ellos nacen con un defecto de nacimiento o un problema genético. Es normal que uno se pregunte sobre la salud de su bebé durante su desarrollo en el vientre y hay pruebas diseñadas para proveerle esa información a usted y a su doctor durante su embarazo.

La Prueba de Detección Integrada de Iowa es un análisis de detección disponible para todas las mujeres durante su embarazo. Este análisis de detección está diseñado para identificar a las mujeres con un riesgo creciente de tener un bebé con el síndrome de Down (conocido como “mongolismo”), la Trisomía 18 (Trisomy 18), o un defecto de tubo neural abierto (una abertura en el tubo neural). El análisis también puede identificar a mujeres con un riesgo creciente a tener un bebé con otras clases de defectos o las mujeres con un riesgo a desarrollar un problema más adelante en el embarazo.

Por lo general, la mayoría de las mujeres saldrán con un resultado negativo en este diagnóstico integrado de Iowa (un riesgo bajo) y en ese caso no se ofrecen otras pruebas. Eso tranquiliza, pero no garantiza que el bebé sea sano. La Prueba de Detección Integrada de Iowa es la primera en una serie de pruebas que pueden ser ofrecidas. No puede diagnosticar directamente defectos de nacimiento y anomalías del cromosoma, pero puede ayudarle a usted y a su doctor a decidir si otras pruebas tales como el ultrasonido (también llamado ecografía o sonograma) y la amniocentesis pueden ser necesarias.

Este folleto contesta a algunas de las preguntas más comunes que las mujeres tienen acerca de La Prueba de Detección Integrada de Iowa. Se le sugiere que discuta esta información con su doctor.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down, también conocido como la trisomía 21, es causado por una parte adicional en el cromosoma número 21 en cada célula del cuerpo. Es la anomalía más común del cromosoma en los infantes que nacen vivos; en una población sin analizarse cerca de 1 en cada 800 bebés nacen con el síndrome de Down. Los niños con el síndrome de Down tienen características faciales, reducido tono muscular y retraso mental. Alrededor de la mitad de los niños con el síndrome de Down también tiene algún defecto de nacimiento, con problemas del corazón siendo el más común. La gente con el síndrome de Down tienden a tener problemas médicos, incluyendo dificultades auditivas y de la visión. Cada persona con el síndrome de Down es diferente y no hay manera de saber antes de que el niño nazca que tan serio serán las deficiencias médicas y mentales. No hay cura para el síndrome de Down, pero hay recursos disponibles para ayudar a la gente con el síndrome de Down y a sus familiares.

¿Qué es la Trisomía 18?

La Trisomía 18 es una anomalía del cromosoma causada por una parte adicional en el cromosoma número 18 en cada célula del cuerpo. Problemas serios con el crecimiento y el desarrollo están presentes antes del nacimiento y problemas físicos tales como la espina dorsal abierta (columna vertebral abierta) o problemas del corazón pueden estar presentes. Muchos embarazos con la Trisomía 18 se abortan por sí mismo y solamente 1 en 10 bebés que nazcan con la Trisomía 18 sobreviven el primer año, con la mayoría de ellos

muriendo tan pronto nacen. La Trisomía 18 es menos común que el síndrome de Down; en una población sin analizarse, cerca de 1 en cada 6000 bebés nacen con la Trisomía 18.

¿Cuáles son defectos del tubo neural abierto?

En las primeras semanas del embarazo, cuando el feto es menos de una pulgada de largo, una estructura conocida como el tubo neural comienza a formarse a lo largo de la parte posterior del feto. El cerebro se desarrolla en la parte de arriba de este tubo y el resto se convierte en la espina dorsal (columna vertebral). Los defectos del tubo neural abierto ocurren cuando el cráneo no se cierra correctamente alrededor del cerebro (cráneo abierto) o la espina dorsal tampoco (columna vertebral abierta).

Mayormente los dos tipos de defectos del tubo neural abierto son La espina bífida y la anencefalia. Cerca de uno en 1.000 embarazos en Iowa tendrá un defecto del tubo neural abierto. Alrededor de la mitad de éstos tiene la espina bífida (columna vertebral abierta) y la otra mitad tiene la anencefalia (cráneo abierto).

Los bebés nacidos con la espina bífida (columna vertebral abierta) tienen una abertura en los huesos de la espina dorsal, la cual puede causar daño a los nervios que controlan la parte de abajo del cuerpo. Los efectos de la espina bífida pueden ser de leves a severos, desde debilidad de los músculos de la pierna a una parálisis. La severidad del problema depende en que parte de la médula espinal este localizado el defecto; un defecto en la parte alta de la espina dorsal dará lugar a más parálisis. Porque los nervios que dirigen las funciones del intestino y de la vejiga están en la base de la médula espinal, puede haber problemas para controlar el intestino y la vejiga. Sobre el 80% de los recién nacidos con la espina bífida tienen hidrocefalia (agua en el cerebro). La cirugía correctiva y la terapia física pueden ayudar a disminuir esta discapacidad en los niños de modo que algunos puedan llevar una vida relativamente normal. En los casos severos de la espina bífida el bebé podría nacer; o morir pronto después del nacimiento.

La anencefalia (cráneo abierto) ocurre cuando el cráneo y el cerebro no se desarrollan normalmente. Los bebés con una condición severa de esta casi siempre nacen o mueren pronto después del nacimiento.

¿Qué es lo que La Prueba de Detección Integrada de Iowa implica?

La Prueba de Detección Integrada de Iowa es un análisis prenatal que combina o “integra” la información de un ultrasonido tomado temprano en el embarazo y la de dos análisis de sangre para calcular el riesgo de tener un bebé con el síndrome de Down, la Trisomía 18 o un defecto de tubo neural abierto en el embarazo actual. La Prueba de Detección Integrada de Iowa está dividida en dos etapas. La primera etapa es efectuada en el primer trimestre. La segunda etapa es efectuada en el segundo trimestre entre la 15va y la 20va semana del embarazo.

La primera etapa implica:

- Hacer un ultrasonido para medir el feto y determinar exactamente la edad gestacional del embarazo. La edad gestacional del embarazo es el tiempo medido en semanas desde el primer día del último ciclo menstrual de la mujer hasta la fecha en que efectúa la medición. Un embarazo de gestación normal es de aproximadamente 40 semanas, con un rango normal de 38 a 42 semanas. La Translucencia Nucal (NT) puede también ser medida si el ultrasonido es hecho por un técnico de ultrasonido certificado en NT. La translucencia nucal es la medida del grosor

de acumulación de fluido detrás de la nuca del feto en el primer trimestre del embarazo. Tomar la medida del NT mejora el análisis de La Prueba de Detección Integrada de Iowa.

- Tomar una muestra de sangre para medir la concentración de la Proteína Plasmática-A asociada al embarazo (PAPP-A). Esta muestra es generalmente tomada después del ultrasonido y a menudo en el mismo día.

La segunda etapa implica:

- Tomar una segunda muestra de la sangre para medir la concentración del alfa-feto proteína (AFP), gonadotropina coriónica humana (hCG), y estriol no conjugado (uE3).
- Integrar, si están disponibles, las medidas de los marcadores de su sangre de ambas etapas, junto con su edad y la medida del NT. Si una medida del NT no fue hecha, integrar los resultados de los dos análisis de sangre sigue siendo una forma eficaz para determinar el Síndrome de Down, la Trisomía 18 y el tubo neural abierto.
- Notificación a su doctor del resultado de esta prueba de Detección Integrada después que el ultrasonido y los dos análisis de sangre han sido completados.

Todos los marcadores de la sangre son hechos por el bebé en desarrollo y su placenta. Los niveles de estos bio-marcadores pueden ser alterados en una forma predecible cuando el bebé en desarrollo tiene un problema del cromosoma tal como el Síndrome de Down o la Trisomía 18, o ciertos defectos de nacimiento tal como un tubo neural abierto.

- En embarazos con el síndrome de Down, los niveles de PAPP-A, AFP, y uE3 tienden a ser más bajos; y los niveles de la medida de la translucencia nucal (NT) y el hCG tienden a ser más altos que el average.
- En embarazos con la Trisomía 18, los niveles de PAPP-A, AFP, uE3, y hCG tienden a ser más bajo; y el nivel de la medida del NT tiende a ser más alto que el promedio.
- En embarazos con un tubo neural abierto, el nivel de AFP es generalmente más alto. Si el defecto está en la misma médula espinal, pero esta cubierta por la piel, no AFP escapara dentro del líquido amniótico y por lo tanto el nivel de AFP puede que no aumente. Estos defectos no serán detectados por el análisis de sangre y los efectos tienden para ser menos severos.

Cualquier mujer puede tener un bebé con el síndrome de Down o con la Trisomía 18, pero se sabe que éstas y otras anomalías del cromosoma tienen más probabilidades a ocurrir a medida que las mujeres aumentan de edad. Esta es la razón por la cual la Prueba de Detección Integrada de Iowa incluye la edad maternal en el cálculo del riesgo. Esto significa que cuando una mujer aumenta de edad tiene más probabilidades de tener un resultado con un diagnostico positivo (un riesgo más alto) y por lo tanto que se le ofrezca un examen de detección. La probabilidad de tener un bebé con el tubo neural abierto no depende con la edad de la mujer.

¿Qué significan los resultados con “una detección positiva” y “una detección negativa”?

Es importante recordar que una prueba de detección no representa un diagnostico; solamente la posibilidad de que haya algún problema. La Prueba de Detección Integrada de Iowa puede indicar si usted tiene un riesgo alto o bajo a tener un hijo con el Síndrome de Down, la Trisomía 18 o un defecto de tubo neural abierto. La Prueba de Detección Integrada de Iowa detectará cerca del 85% de embarazos con el Síndrome de Down, el 80% con Trisomía 18 y el 85% con defectos de tubo neural abierto.

Los resultados de la Prueba de Detección Integrada de Iowa se consideran positivo (un riesgo más alto) si es el riesgo de tener el Síndrome de Down o la Trisomía 18 es mayor o igual al riesgo predeterminado ya fijado por el laboratorio de análisis. Se considera positivo un defecto de el tubo neural abierto si el nivel de AFP es mayor o igual a 2.2 veces el nivel promedio para su etapa del embarazo. Es importante recordar que un resultado positivo no significa que su bebé tiene un problema, sólo que la probabilidad es alta de que su bebé pueda tener el Síndrome de Down, la Trisomía 18, o un defecto de el tubo neural abierto.

Si el resultado de su Prueba de Detección Integrada de Iowa es positivo para el Síndrome de Down o la Trisomía 18, se le ofrecerá una amniocentesis para el diagnostico. Si usted tiene un resultado positivo para el tubo neural abierto, se le ofrecerá un ultrasonido y posiblemente una amniocentesis. Afortunadamente, la mayoría de las mujeres que tienen exámenes adicionales descubrirán que sus bebés no tienen estos problemas.

Se considera un resultado negativo (riesgo bajo) en la Prueba de Detección Integrada de Iowa para el Síndrome de Down, la Trisomía 18 y los defectos del tubo neural abierto si estos están debajo del riesgo predeterminado ya fijado por el laboratorio de análisis. Un resultado negativo sugiere que el bebé probablemente no tiene uno de estos problemas, y no prueba adicional es ofrecida. Es importante recordar que un resultado negativo, mientras que tranquiliza, no garantiza que su bebé en desarrollo sea saludable. Una pequeña cantidad de bebés con el Síndrome de Down, la Trisomía 18 o un defecto de tubo neural abierto no serán detectados.

¿Por qué esperar hasta la etapa dos para calcular el riesgo?

Al integrar la información de ambas etapas, la Prueba de Detección Integrada de Iowa es más efectiva que un examen que solamente utiliza la información de una de las dos etapas. La prueba integrada es más eficaz en distinguir el riesgo de defectos en los embarazos que no han sido afectados porque tiene una cantidad menor de detecciones positivas que una prueba con una sola etapa; mientras que al mismo tiempo, detecta la misma cantidad de resultados positivos en el Síndrome de Down y la Trisomía 18 que las pruebas de una sola etapa. Menos resultados positivos disminuye la probabilidad de que se le ofrezcan un análisis de diagnostico como la amniocentesis, el cual lleva un riesgo pequeño de complicaciones, incluyendo aborto.

¿Qué sucede si estoy demasiado tarde para la primera etapa?

Si usted esta demasiado adelantada en su embarazo para la primera etapa, La Prueba de Detección Integrada de Iowa no se puede hacer. Sin embargo, las mujeres que están entre 15-20 semanas del embarazo pueden elegir la prueba cuádruple, que mide los mismos marcadores que la segunda etapa de la Prueba de Detección Integrada de Iowa (AFP, hCG, uE3) más un cuarto marcador, la inhibina A (IhA). Aunque la prueba cuádruple /la segunda etapa no es tan eficaz como la prueba integrada de Iowa, todavía sigue siendo una buena prueba para detectar el Síndrome de Down, la Trisomía 18 y el tubo neural abierto.

¿Qué sucede si me pierdo (no me hago) el análisis de sangre de la segunda etapa?

Si usted no tiene el análisis de sangre de la segunda etapa entre 15-20 semanas del embarazo, no podemos proveer el resultado de La Prueba de Detección Integrada de Iowa. Es posible determinar el riesgo para el Síndrome de Down y la Trisomía 18 basado solamente

en la información de la primera etapa, con tal que una medida de la Translucencia Nucal (NT) haya sido hecha por un técnico de ultrasonido (sonógrafo) certificado en NT. Sin embargo, el uso de la información de la primera etapa solamente, tiende a dar mas resultados positivos, haciéndola menos eficiente que La Prueba de Detección Integrada de Iowa. Además, las pruebas de detección que solamente usan la información de la primera etapa, no pueden usarse para detectar el tubo neural abierto.

¿Hay otras condiciones que puedan ser encontradas por esta prueba de detección?

La Prueba de Detección Integrada de Iowa esta diseñe específicamente para detectar el Síndrome de Down, la Trisomía 18 y el tubo neural abierto. Sin embargo, hay veces que el resultado de la Prueba de Detección Integrada de Iowa sugerirá la posibilidad de otros problemas con el embarazo o el bebé en desarrollo. Puede que indique un riesgo a tener el bebé prematuramente o a tener un bebé con poco peso al nacer. También puede indicar un problema con la placenta o la necesidad de una ayuda médica adicional antes de que el bebé nazca o al nacimiento.

Un nivel alto de AFP, junto con una prueba para detectar el defecto del tubo neural abierto, puede también sugerir un riesgo alto de tener algún defecto en las paredes abdominales. Un defecto en la pared abdominal se refiere a una abertura en el vientre (panza) del bebé que hace que los intestinos cuelguen afuera del cuerpo. Los bebés con estos defectos requieren asistencia médica y cirugía pronto después de nacer. Los bebes que reciben esta asistencia médica generalmente hacen bien siempre y cuando no tengan otros defectos de nacimiento o problemas genéticos.

¿Qué pasa si llevo gemelos?

Si usted está llevando gemelos, el riesgo de un tubo neural abierto puede ser evaluado determinando el nivel de AFP en el segundo trimestre (solamente en la segunda etapa). No ofrecemos pruebas de detección del Síndrome de Down o de la Trisomía 18 para los gemelos. No proveemos ninguna prueba de detección para los embarazos de más de dos fetos.

¿Hay algún riesgo envuelto en este proceso de detección?

Un riesgo en este tipo de prueba es la ansiedad de las personas que tengan un resultado positivo. Siempre es estresante o una angustia discutir la posibilidad de que su bebé en desarrollo pueda tener un problema, y es natural estar ansiosa o preocupada. Afortunadamente, la mayoría de las mujeres con un resultado positivo tendrán bebés saludables.

Si usted elige tener una amniocentesis debido a un resultado positivo, hay un riesgo pequeño de la pérdida del embarazo asociado con este procedimiento. Pregunte al doctor que hace la amniocentesis que discuta esta posibilidad con usted.

¿Qué se puede hacer si se descubre un defecto de nacimiento o alguna condición genética?

Es un choque o traumatiza descubrir que su bebé en desarrollo tiene algún problema. Usted necesitará la información sobre la condición específica y cualquier tratamiento que pueda haber disponibles. Hay dos opciones primordiales a considerar: usted puede comenzar a planear el nacimiento de un bebé que pueda necesitar

cuidado especial después del nacimiento o usted puede elegir terminar el embarazo.

Recuerde que, aunque el resultado en la prueba integrada de detección haya sido positivo, lo más probable es que su bebé no tenga el Síndrome de Down, la Trisomía 18 o un defecto de tubo neural abierto. Sin embargo, si se encuentra que su bebé tiene un problema, un médico, una enfermera, y/o un consejero genético podrá/podrán discutir la condición específica con usted y todas sus opciones cuando el diagnostico se ha hecho.

RESUMEN

1. La Prueba de Detección Integrada de Iowa es una prueba de detección para el Síndrome de Down, la Trisomía 18 y el tubo neural abierto. Esta prueba de detección está disponible para todas las mujeres durante el embarazo.

2. La Prueba de Detección Integrada de Iowa esta dividida en dos etapas. La primera etapa implica un ultrasonido y una muestra de la sangre en el primer trimestre. La segunda etapa implica una segunda muestra de la sangre tomada entre 15-20 semanas del embarazo.

3. Un resultado positivo no necesariamente significa que su bebé tiene el Síndrome de Down, la Trisomía 18 o un defecto de tubo neural abierto, sólo que hay una probabilidad alta que exista uno de estos problemas.

4. Un resultado negativo da seguridad pero no garantiza que su bebé este saludable, sólo determina que hay una probabilidad baja de que tenga el Síndrome de Down, la Trisomía 18 y el tubo neural abierto.

5. Si la Prueba de Detección Integrada de Iowa es positiva, se le ofrecerá un ultrasonido y posiblemente una prueba de diagnóstico como una amniocentesis para descubrir si el bebé en desarrollo tiene alguna anomalía de cromosoma o algún defecto de nacimiento.

6. Si usted esta demasiado avanzada para la primera etapa de la Prueba de Detección Integrada de Iowa, un resultado también podrá ser calculado usando solamente la segunda etapa (la prueba cuádruple).

7. Si usted se pierde (no se hace) la segunda etapa de la Prueba de Detección Integrada de Iowa, un resultado todavía podría ser calculado usando la información de la primera etapa, con la condición de que la medida de la Translucencia Nucal (NT) haya sido tomada. La primera etapa por si sola no puede detectar el tubo neural abierto.

8. La prueba de detección integrada es más eficaz para detectar el Síndrome de Down y la Trisomía 18 que usar la prueba de la primera o segunda etapa por si sola.

9. Aun cuando la mayoría de los bebés serán sanos, el período de prueba de detección y de exámenes puede ser agotador. Si se encuentra algún problema usted necesitara ayuda y dirección.

Se le sugiere que lea esta información y discuta cualquier pregunta con su doctor o su proveedor de salud. Si usted tiene alguna pregunta, puede llamar al 319-356-3561 para hablar con una enfermera de la Prueba de Detección Integrada de Iowa o con un consejero genético. El programa de la prueba del suero maternal es administrado por el departamento de Iowa de la salud pública (the Iowa Department of Public Health). Preguntas generales concernientes a este programa pueden ser directamente dirigidas al coordinador de genéticas del estado (the state genetics coordinator) al 1-800-383-3826.

¡La opción es suya!