

## **ANÁLISIS DIAGNÓSTICOS. INFORMACIÓN PARA CLIENTES PRENATALES**

*Departamento de Salud Pública de Illinois*

*American College of Obstetricians and Gynecologists* (ACOG, o Sociedad Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos) les recomienda la opción de análisis diagnósticos a todas las mujeres embarazadas de cualquier edad. Los análisis diagnósticos pueden aportar información valiosa sobre la salud de una criatura, inclusive si esta tiene alguna anormalidad de los cromosomas, como el síndrome Down. Pero a diferencia de los análisis prenatales de tipo *screening* que no suponen ningún riesgo para la criatura, los análisis diagnósticos suponen un riesgo leve de malparto o nacimiento prematuro.

### **¿CUÁNDO SE HACEN LOS ANÁLISIS DIAGNÓSTICOS?**

Hay varios análisis diagnósticos disponibles. Los dos más comunes son la muestra de vellosidades coriónicas (*chorionic villi sampling*, o CVS) y la amniocentesis. La CVS se hace entre las semanas 10 y 12 del embarazo. De todos los análisis diagnósticos disponibles, este se hace al momento más temprano. La amniocentesis se puede hacer en cualquier momento después de la semana 15 del embarazo. El tiempo que la madre lleva embarazada, la posición de la criatura y los riesgos de cada análisis pueden ayudar a determinar cuál es el más apropiado.

### **¿CÓMO SE HACEN LOS ANÁLISIS DIAGNÓSTICOS?**

Para cada análisis, se usa una jeringa para recoger una muestra de la placenta o del líquido amniótico. La muestra se envía a un laboratorio y se examinan detenidamente los cromosomas. El laboratorio determina si faltan o sobran cromosomas o si hay otras anormalidades en la muestra.

### **¿QUÉ SON LOS CROMOSOMAS?**

Toda la información que guía el crecimiento y las funciones de nuestros cuerpos se encuentra dentro de las células en estructuras que se llaman cromosomas. Normalmente, tenemos 46 cromosomas en total en cada una de nuestras células. Se heredan 23 cromosomas de la madre y los otros 23 se heredan del padre. A veces, en vez de tener 46 cromosomas, un bebé nace con cromosomas extras o ausentes. Tanto el exceso como la falta de cromosomas puede causar varias condiciones que afectan el desarrollo de un bebé. Por ejemplo, el síndrome Down ocurre en los individuos que tienen un cromosoma 21 adicional.

### **¿CUÁLES SON LOS RIESGOS?**

Es muy raro que ocurran complicaciones graves a causa de la CVS o la amniocentesis. Algunas mujeres no sienten ningún dolor con el procedimiento. Otras sienten calambres o presión durante el procedimiento. Algunas experimentan calambres o manchitas de sangre por algunas horas después del procedimiento; eso es normal. Se debe llamar a un proveedor de atención médica si se pierde mucha sangre o se tiene fiebre o contracciones del útero.

### **¿QUÉ INFORMACIÓN ME DARÁN LOS RESULTADOS DEL ANÁLISIS?**

Los resultados de los dos análisis revelarán si la criatura tiene el número apropiado de cromosomas en sus células. Los resultados de los análisis pueden determinar si el bebé se afecta con una anormalidad de los cromosomas, como el síndrome Down. La amniocentesis puede dar información sobre defectos del tubo neural, como la espina bífida. Además, si hay un historial familiar de una condición genética específica, como la fibrosis quística, los análisis diagnósticos pueden determinar si la criatura se afecta con la misma.

## ¿QUIÉNES DEBEN CONSIDERAR LOS ANÁLISIS DIAGNÓSTICOS?

Todas las mujeres embarazadas tienen la opción de someterse a los análisis diagnósticos. Los análisis les pueden ser ofrecidos por un médico, o la mujer embarazada puede pedirlos. Las mujeres embarazadas de las siguientes categorías corren más riesgo de tener un hijo con una anomalía de los cromosomas, y puede que deseen que se les hagan los análisis.

- **Mujeres que tienen un análisis anormal de *screening* prenatal.** Las mujeres con un análisis *screening* anormal, tal vez quieran pedir los análisis diagnósticos para ver si pueden descartar la posibilidad de una anomalía de los cromosomas o un defecto del tubo neural en el embarazo.
- **Mujeres que tuvieron un hijo o un embarazo anterior con una anomalía de los cromosomas.** Si un embarazo o un hijo anterior tenía el síndrome Down u otra anomalía de los cromosomas, es posible que el embarazo actual sea de más riesgo.
- **Mujeres que tienen 35 años o más.** Los bebés que nacen cuando la madre tiene 35 años o más corren un riesgo levemente mayor de tener anomalías de los cromosomas, como el síndrome Down.
- **Individuos con un historial familiar de cierto trastorno genético específico.** Además de identificar el síndrome Down, los análisis diagnósticos pueden usarse para diagnosticar muchos más trastornos genéticos, como la fibrosis quística. Esto requiere análisis especiales, así que es importante hablar de su historial familiar con su proveedor de atención médica antes de tener el análisis.
- **Mujeres con un historial de múltiples malpartos.** Los embarazos con una anomalía de los cromosomas tienen más probabilidad de llevar a un malparto.

## ¿En qué medida son acertados estos análisis?

La exactitud de la CVS y la amniocentesis para análisis de los cromosomas supera el 99 por ciento.

## Datos importantes

- Los análisis diagnósticos son disponibles para todas las mujeres.
- Los análisis diagnósticos suponen un riesgo leve de malparto o nacimiento prematuro.
- Los análisis diagnósticos son opcionales. Las preguntas sobre análisis específicos se le pueden hacer a un médico o un consejero genético.
- Aunque un resultado normal del análisis puede ser reasegurador, no garantiza que el bebé sea sano. No todos los defectos de nacimiento ni todas las condiciones genéticas se identifican con los análisis diagnósticos.

## INFORMACIÓN ADICIONAL

Illinois Department of Public Health  
Genetics/Newborn Screening Program  
535 W. Jefferson St., Second Floor  
Springfield, IL 62761  
217-785-8101

<http://www.dph.illinois.gov/topics-services/life-stages-populations/genomics>