

Cribado prenatal utilizando ADN libre de células

¿Qué es ADN libre de células (cfDNA en Inglés)?

CfDNA, también conocida por Cell-Free Fetal DNA/ADN libre de células o Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) en Inglés/Prueba prenatal no invasivo, se refiere a pequeños fragmentos de ADN que se encuentran en la sangre de la madre durante embarazo. Varios de estos ADN fragmentos vienen de la placenta y pueden ser utilizados para poner a prueba al bebe para los trastornos cromosómicos comunes durante embarazo. Cuando se encuentra un cromosoma extra, eso está conocido como una trisomía. Esta prueba de cfDNA examina por trisomía 21, 18, o 13 y por material genético extra/o que falta en los cromosomas sexuales X y Y. A veces otros problemas de cromosomas raros están identificados.

¿Esta preciso esta cfDNA prueba?

CfDNA prueba es más precisa en diagnosticar trisomía 21 (Síndrome de Down) y un poco menos preciso en diagnosticar otras trisomías y trastornos cromosómicos. Hay varios factores que influyen la exactitud de la prueba cfDNA, incluyendo los factores de riesgos basales de la mujer, de tener un bebe con una trisomía. La posibilidad de tener una trisomía es más dependiente de la edad de la mujer en el momento de la prueba. Por ejemplo, una mujer de 40 años tiene un 1% (1 en 100) probabilidad de tener un bebe con síndrome de Down, y una mujer de 30 años tiene un 0.1% (1 en 1000) probabilidad de tener un bebe con síndrome de Down. Esto quiere decir que la prueba es precisa para mujeres de 35 años o más que tienen un riesgo inicial más alto de tener un bebe con una anomalía cromosómica. Mujeres menos de 35 años a la fecha de parto tienen un bajo riesgo inicial y alta probabilidad de tener una prueba con resultado positivo falso.

¿Qué significa un resultado POSITIVO de la cfDNA prueba?

La cfDNA prueba no es una prueba diagnóstico. Un resultado positivo NO SIGNIFICA que su bebe definitivamente tiene un problema cromosómico. Un resultado cfDNA positivo si significa que usted tendrá una probabilidad más alta de tener un problema cromosómico. Si usted tiene un resultado positivo, usted será referida a un especialista en medicina materno-fetal, genetista, y/o un asesor

genético para revisar sus resultados y ofrecer pruebas adicionales si es necesario. Una prueba diagnóstico puede ser ofrecida como Chorionic Villous Sampling (CVS)/Muestreo de Vellosidades Coriónicas o Amniocentesis, para determinar los cromosomas fetales reales.

¿Qué significa si mi cfDNA prueba no da un resultado?

De vez en cuando una cfDNA prueba no va dar un resultado. Esto pasa cuando no hay suficiente ADN en la sangre de la madre o porque hay un problema interpretando el resultado en el laboratorio. Las razones más común de no tener un resultado es que la sangre de la madre se elaboró antes de las 10 semanas de embarazo, la madre pesa más de 250 libras, o él bebe tiene una anomalía cromosómica. Repetir la prueba puede ser sugerido por su médico basándose en su edad y factores de riesgo. Hay una posibilidad que usted tendrá otra prueba sin resultado de la segunda prueba.

¿Cuáles son las otras limitaciones de la cfDNA prueba?

- En este tiempo, cfDNA solo evalúa por las tres trisomías comunes y anomalías cromosómicas sexuales del feto. No identifica otros defectos de nacimiento.
- CfDNA es menos preciso en los embarazos de gemelos. No hay información sobre la exactitud en mujeres que llevan tres o más bebes.
- Dependiendo en sus factores de riesgos, su médico tal vez pueda recomendar la prueba MSAFP (Maternal Serum Alpha-Fetoprotein/Suero materno alfa-fetoproteína) para defectos de la columna vertebral abiertos (Espina Bífida)

¿Más preguntas? ¡Llámenos!
WOMEN'S HEALTH
1830 Blake Ave, Suite 208
Glenwood Springs, CO 81601
(970)945-2238