

## Si obtengo un "resultado positivo" en la prueba de detección, ¿qué otras pruebas deberé realizarme?

Si una prueba de detección arroja un resultado anormal, no significa que necesariamente su bebé tenga una de estas anomalías congénitas. De hecho, la mayoría de las mujeres que obtienen resultados de detección anormales tendrán bebés normales y sanos. Si obtiene un "resultado positivo", su médico le recomendará uno de los siguientes procedimientos:

- Un examen con ultrasonido más detallado, que a menudo permite detectar si el tubo neural está abierto.
- La amniocentesis es un procedimiento en el que se extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico, que rodea al feto. Posteriormente el líquido se envía a un laboratorio y se lo analiza para detectar anomalías cromosómicas y si el tubo neural está abierto. Una amniocentesis por lo general se realiza aproximadamente en la semana 16 del embarazo. La amniocentesis supone un pequeño riesgo de aborto espontáneo.

## Acerca de Integrated Genetics

Integrated Genetics es líder en servicios de pruebas y asesoramiento genéticos desde hace más de 25 años. Este folleto es suministrado por Integrated Genetics como un servicio educativo para los médicos y sus pacientes.

Para obtener más información acerca de nuestros servicios de pruebas y asesoramiento genéticos, visite nuestros sitios Web:

[www.mytestingoptions.com](http://www.mytestingoptions.com)  
[www.integratedgenetics.com](http://www.integratedgenetics.com)

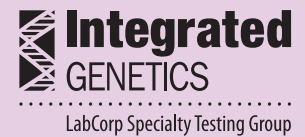


Afp4® es una marca de servicio registrada de Esoterix Genetic Laboratories, LLC.  
©2012 Laboratory Corporation of America® Holdings.  
Todos los derechos reservados.  
rep-031-v2-0112

Afp4®



La mejor prueba de detección de anomalías congénitas del segundo trimestre



# Afp4

**Cuando una mujer se entera de que está embarazada, debe tomar muchas decisiones. Es importante que decida si se realizará o no una prueba del suero materno, como Afp4, para determinar si corre un alto riesgo de tener un bebé con determinadas anomalías congénitas.**

**Lo bueno es que la mayoría de los bebés nacen sanos y que Afp4 es una prueba no invasiva. Este folleto le proporciona algo de información para ayudarlo a decidir si se realiza esta prueba o no. Si tiene más preguntas, hable con su médico.**

## ¿Qué es Afp4?

Afp4 es un análisis de sangre que demuestra si corre un alto riesgo de tener un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o con el tubo neural abierto. En esta prueba se le extrae una muestra de sangre entre las semanas 15 y 22 del embarazo, aunque el momento óptimo es entre las semanas 16 y 18.

## ¿Qué es el síndrome de Down?

La causa del síndrome de Down es la presencia de un cromosoma 21 adicional y da como resultado anomalías físicas y mentales. Aproximadamente 1 de 800 bebés nace con el síndrome de Down. El riesgo de tener un hijo con síndrome de Down aumenta progresivamente con la edad de la madre, pero puede presentarse en cualquier edad.

## ¿Qué es la trisomía 18?

La causa de la trisomía 18 es la presencia de un cromosoma 18 adicional y da como resultado retraso mental grave y deformidades físicas, entre ellas, anomalías cardíacas mayores. Aproximadamente 1 de 6500 bebés nace con trisomía 18. Sólo 1 de cada 10 bebés que tiene trisomía 18 vive después del primer año de vida. Como con el síndrome de Down, el riesgo de tener un hijo con trisomía 18 aumenta progresivamente con la edad de la madre.

## ¿Qué significa anomalía del tubo neural abierto?

El tubo neural, que se forma en el inicio del embarazo, finalmente se transforma en el cerebro y la médula espinal del bebé. Si este tubo no se cierra por completo, queda un orificio junto a la médula espinal o la cabeza del bebé. Esto puede derivar en parálisis y otros problemas físicos o mentales. Los casos de tubo neural abierto se presentan en aproximadamente 1 de cada 1,500 nacimientos de niños vivos. El riesgo de tener un hijo con el tubo neural abierto no aumenta con la edad de la madre.

## ¿Cómo realiza la prueba Afp4?

Se extrae una pequeña cantidad de sangre del brazo y se miden los niveles de determinadas proteínas en un laboratorio. Estas proteínas las generan el bebé en desarrollo y la placenta y están en la sangre de todas las embarazadas. No obstante, cuando un feto corre riesgo de tener síndrome de Down, trisomía 18 o el tubo neural abierto, la cantidad de estas proteínas en circulación puede ser anormal.

El resultado específico de su prueba depende de lo siguiente:

- En qué etapa del embarazo se encuentra el día que se toma la muestra de sangre.
- Su peso, origen étnico y edad.
- Si es diabética insulino dependiente o si toma determinados tipos de medicamentos.
- Si un pariente cercano tiene síndrome de Down o el tubo neural abierto.

## ¿Qué significan los resultados de la prueba Afp4?

Es importante comprender que una prueba de detección no proporciona un diagnóstico, en su lugar predice qué probabilidad hay de que se produzca una anomalía. Afp4 sólo puede decirle si hay una mayor probabilidad de que su bebé tenga síndrome de Down, trisomía 18 o el tubo neural abierto. Existen dos tipos de resultados para la prueba de detección:

### Resultado negativo

Si los resultados muestran mediciones normales, hay pocas probabilidades de que tenga un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o con el tubo neural abierto. Esto se denomina "resultado negativo". Es muy poco frecuente, pero puede suceder que la prueba no detecte estas anomalías congénitas dado que no puede detectar todos los embarazos de alto riesgo.

### Resultado positivo

Si los resultados muestran mediciones anormales, hay más probabilidades de que tenga un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o con el tubo neural abierto. Esto se denomina "resultado positivo". Si obtuvo un resultado positivo en la prueba de detección, su médico le recomendará que se haga una prueba de diagnóstico para determinar si una de estas anomalías congénitas afecta a su bebé.

Afp4 lleva a la detección de aproximadamente el 81% de los casos de síndrome de Down, el 80% de los casos de trisomía 18 y el 80% de los casos de tubo neural abierto.\*

\*Según varios estudios multicéntricos importantes