

# **ANEXO I DOCUMENTO INFORMATIVO SOBRE EL PROGRAMA DE CRIBADO PARA LA MUJER.**

## **PROGRAMA DE DETECCIÓN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN Y OTRAS ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS**

El Programa de detección prenatal del síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas permite conocer la probabilidad de que su hijo presente una anomalía cromosómica y que usted pueda tomar decisiones informadas sobre su embarazo.

### **¿Qué es una anomalía cromosómica?**

Una anomalía cromosómica es una alteración en la estructura o en el número de cromosomas, lo que puede suponer importantes problemas de salud para su hijo, desde retraso mental o discapacidad intelectual a importantes problemas físicos como trastornos del corazón, alteraciones auditivas o visuales.

Los cromosomas se encuentran en el núcleo de todas las células y contienen la información genética, determinando las características biológicas que hacen que cada ser humano sea distinto a otro.

Las anomalías cromosómicas surgen por azar en el momento de la fecundación y provocan gran variedad de defectos o malformaciones congénitas. La más conocida y frecuente es el Síndrome de Down.

### **¿Por qué un programa de detección prenatal del síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas?**

1. Actualmente existen pruebas que permiten conocer la probabilidad de que su hijo padezca una anomalía cromosómica sin ningún riesgo para la madre ni para el feto y con un alto grado de fiabilidad, entre el 84% y 94%.
2. Es una prueba sencilla y rápida.

3. Permite a la pareja decidir sobre la continuidad o no del embarazo con la mayor información disponible sobre el estado de salud de su hijo en el primer trimestre del embarazo.

### **¿Es necesario para todas las mujeres embarazadas?**

Aunque las anomalías cromosómicas son más frecuentes en mujeres de mayor edad, cualquier mujer puede tener un feto con anomalías cromosómicas. Por lo tanto está destinado a todas las mujeres embarazadas que deseen disponer de la mayor información posible sobre el estado de salud de su hijo.

### **¿En qué consiste el Programa de detección prenatal del síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas?**

El Programa de detección prenatal del síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas consiste en combinar una serie de datos de la madre y del feto que nos aportarán la información necesaria para calcular la probabilidad de que ese feto padezca una anomalía cromosómica.

Se recogen datos de la madre como su edad, origen étnico, si padece alguna enfermedad crónica como la diabetes, el número de cigarrillos que fuma, si ha padecido algún feto o hijo anterior con anomalías cromosómicas y datos bioquímicos que se obtienen en la analítica del primer control del embarazo (Fracción libre de la Gonadotropina Coriónica Humana y Proteína A Plasmática Asociada al Embarazo). Del feto recogemos la medición de la llamada translucencia nucal mediante una ecografía, la que se realiza en el primer trimestre del embarazo.

Estas pruebas se realizan en unas fechas muy concretas, entre la semana 9 y 13 del embarazo, contando desde el primer día de su última regla, tal como le explicará su matrona.

## **¿Qué información aporta?**

El resultado de las pruebas le dirán el riesgo, la probabilidad de que su hijo padezca una anomalía cromosómica. Su riesgo individual puede considerarse bajo o alto.

Riesgo bajo significa que, en su caso, la posibilidad de que su hijo padezca una anomalía cromosómica es pequeña, pero no significa que no exista ningún riesgo. Riesgo alto, significa que en su caso, la posibilidad de que su hijo padezca una anomalía cromosómica es alta.

## **¿Qué ocurre si el resultado es de bajo riesgo?**

Si, en su caso, el riesgo de padecer una anomalía cromosómica es bajo, continuará valorándose la evolución del embarazo con los controles habituales.

## **¿Qué ocurre si el resultado es de alto riesgo?**

Si, en su caso, el riesgo de padecer una anomalía cromosómica es alto, se le ofrecerá la posibilidad de confirmar o descartar la presencia de una anomalía cromosómica con la realización de una técnica invasiva diagnóstica.

La amniocentesis consiste en extraer una pequeña cantidad de líquido amniótico mediante una punción en el abdomen de la madre. En el líquido amniótico se encuentran células de descamación de la piel del feto, de las que se pueden estudiar sus cromosomas y determinar si ese feto padece o no una anomalía.

La realización de una amniocentesis supone asumir un riesgo de aborto: 1 de cada 100 fetos se pierden por la realización de esta prueba. La amniocentesis se realiza a partir de la 15 semana de gestación (desde la fecha de última regla) y el resultado lo recibirá en tres días parcialmente.

En el caso de que se confirme que su hijo padece una anomalía cromosómica recibirá toda la información necesaria sobre las alternativas existentes para que usted tome la decisión que considere más adecuada respecto a su embarazo.

## Datos de interés

- El grado de fiabilidad de este programa es entre el 84% y 93%.para las principales anomalías cromosómicas.
- Una de cada 20 mujeres que aceptan el programa de detección prenatal del síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas tendrán un resultado de alto riesgo.
- Aproximadamente en 1 de cada 8 mujeres a las que se realizan la amniocentesis por un riesgo alto, se confirma una anomalía cromosómica.
- Aproximadamente 1 de cada 100 fetos se pierden por la realización de la amniocentesis.

Si desea más información o aclarar cualquier duda puede consultar con el profesional sanitario que le atiende el embarazo, su matrona o ginecólogo. También puede acceder a <http://www.osanet.euskadi.net/detección-down>

Profesional:.....

# RESUMEN DEL PROCESO DEL CRIBADO PRENATAL

