

## **¿Qué es la detección prenatal de anomalías cromosómicas?**

Es una actividad preventiva, puesta en marcha por el Departamento de Sanidad del Gobierno Vasco, dentro de las actividades de mejora de la salud materno infantil. Su objetivo es la detección temprana de las anomalías cromosómicas, entre ellas la más frecuente, que es el síndrome de Down.

## **¿A quiénes va dirigida?**

A todas las mujeres embarazadas de la Comunidad Autónoma Vasca que acuden a realizar el control del embarazo a los centros de Osakidetza.

## **¿Por qué realizar una prueba de detección precoz de las anomalías cromosómicas?**

Porque debido a los avances científicos, en la actualidad disponemos de pruebas que nos permiten saber con una alta fiabilidad, si el feto presenta anomalías cromosómicas. Osakidetza ha elegido una de ellas que se llama prueba combinada del primer trimestre. Esta prueba, que se ofrece a todas las mujeres embarazadas, no conlleva ningún riesgo de pérdida fetal y detecta aquellos embarazos en los que existe un mayor riesgo de padecer un síndrome de Down u otras anomalías cromosómicas. Posteriormente, sólo a las mujeres con riesgo elevado se les propone la realización de la amniocentesis.

Así, evitamos muchas amniocentesis y los riesgos que la misma conlleva, como la pérdida del feto en el 1% de los casos aproximadamente.

## **¿En qué consiste la prueba combinada del primer trimestre?**

Esta prueba consiste en combinar dos tipos de exámenes médicos:

Por una parte un análisis de sangre que se realiza junto al resto de análisis que se solicitan en el primer control rutinario de su embarazo.

Por otro lado, la medición del llamado "pliegue nuchal", que consiste en medir una zona del cuello del feto y se lleva a cabo en la ecografía de control del primer trimestre.

## **¿Qué ventajas tiene esta prueba combinada?**

No presenta ningún riesgo para la mujer ni para el feto, lo que permite realizarla a todas las embarazadas.

Su sencillez, ya que no aumenta el número de visitas o controles que se realizan durante el embarazo.

Su rapidez, ya que permite obtener información sobre la salud del feto durante los primeros meses de embarazo.

## **¿Qué mide la prueba combinada del primer trimestre?**

Mide la probabilidad de que su hijo o hija presente una anomalía cromosómica. Esta prueba detecta hasta un 92% de casos de síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas menos conocidas.

## **¿Cuándo estarán disponibles los resultados de la prueba combinada?**

El resultado le será facilitado en la misma consulta de la ecografía de control del primer trimestre.

## **¿Qué significa un resultado de bajo riesgo?**

Significa que es improbable que el feto tenga el síndrome de Down u otra anomalía cromosómica, pero no significa que no exista ningún riesgo en absoluto. Si la prueba indica que el riesgo es bajo no se le propondrá ninguna otra prueba.

## **¿Qué sucede si la prueba indica un riesgo alto? ¿Cuáles son los siguientes pasos?**

Si el riesgo es alto, el ginecólogo o ginecóloga le propondrá la realización de una amniocentesis para confirmar o descartar el resultado anterior.

De todas formas, es importante que sepa que, de forma aproximada, solamente una de cada 20 mujeres a las que se les hace la prueba combinada del primer trimestre tendrá un resultado de riesgo alto.

Una vez realizada la amniocentesis, aproximadamente en tres días recibirá una primera información sobre los resultados.

## **¿Qué sucede si se confirma una anomalía cromosómica?**

En el caso de que se detecte una anomalía cromosómica, recibirá toda la información necesaria, sobre las alternativas existentes, para tomar la decisión que considere más adecuada respecto a su embarazo.

## **¿Es obligatorio realizarse esta prueba?**

No, la decisión de participar en este programa es suya y no olvide que podrá contar siempre con el apoyo y la información por parte de los/as profesionales sanitarios/as (matronas, ginecólogos/as, profesionales de Atención Primaria, personal de enfermería), que aclararán todas sus dudas.



Si desea más información, ver: <http://www.osanet.euskadi.net/deteccion-down>