

DOCUMENTO INFORMATIVO SOBRE CRIBADO DE ALTERACIONES CROMOSOMICAS EN PRIMER TRIMESTRE

La mayoría de los recién nacidos son niños sanos, pero un 1% nacen con un defecto físico o mental severo. Una de las condiciones más comunes es el Síndrome de Down o trisomía 21 en la que el feto recibe un cromosoma 21 extra. Es más común en madres añosas pero puede ocurrir a cualquier edad.

El único modo de diagnosticar con certeza si el feto tiene Síndrome de Down es mediante una prueba invasiva como la amniocentesis (obtención de líquido amniótico por punción de la bolsa amniótica más allá de la 15 semana) o la biopsia corial (obtención de tejido placentario por punción o biopsia de la placenta entre la 11 y la 13 semana). Estas pruebas no deben ofrecerse a la población general por el elevado riesgo de pérdida gestacional que conllevan (1% en general) incluso aunque el feto sea normal y sano.

Por lo tanto la decisión de realizar una prueba invasiva debe tomarse en base a una valoración no invasiva del riesgo o probabilidad de que el feto tenga Síndrome de Down.

El diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas fetales se ha basado hasta época reciente en la estimación del riesgo ligado a la edad avanzada de la madre. Este criterio es muy ineficaz puesto que solo consigue diagnosticar un 30% de los fetos con Síndrome de Down.

En la actualidad se sabe que el método más preciso para estimar el riesgo es la combinación de la información de:

- La edad de la madre
- Los hallazgos de la ecografía en la 11-14 semana de gestación
- La información obtenida de los niveles de determinadas hormonas en sangre materna

Estos métodos se basan en la observación de que los fetos con Síndrome de Down presentan con más frecuencia marcadores en la ecografía del primer trimestre (translucencia nucal aumentada) o concentraciones anormales de algunas sustancias en sangre materna (PAPP-A y beta-hCG). Usando estos marcadores junto con la consideración de la edad materna se consigue detectar un 90% de los fetos con Síndrome de Down. Solo un 5% de las gestantes tendrán estos marcadores alterados.

Al final del cribado combinado Ud recibirá un determinado valor de riesgo de que su hijo tenga un Síndrome de Down. Este valor no le ofrece un diagnóstico seguro pero puede utilizarse para ayudarle a tomar la decisión sobre realizar o no una prueba invasiva. La decisión es únicamente personal pero como norma se le ofrecerá si su riesgo es superior a 1 en 270. Esto significa que incluso con valores de alto riesgo la mayoría de las gestantes tendrá un bebé normal.

El cribado combinado consiste por lo tanto en la realización de una analítica en sangre materna y una ecografía en el primer trimestre. Ambas pruebas son inocuas. Para interpretar los resultados necesitamos conocer algunos datos que son imprescindibles para la valoración de su riesgo individual y que le agradecemos nos faciliten:

- | |
|---|
| ◆ Fecha de nacimiento:..... |
| ◆ Edad:..... |
| ◆ Fecha de última regla:..... |
| ◆ Peso:..... |
| ◆ Consumo de tabaco: <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No |
| ◆ Diabetes: <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No |
| ◆ Raza: <input type="checkbox"/> Caucásica <input type="checkbox"/> Negra <input type="checkbox"/> Asiática |
| ◆ Embarazo conseguido por FIV: <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No |

DOÑA.....

CON DNI Nº y Número de Historia Clínica

- Deseo que se me realice un cribado combinado bioquímico y ecográfico de primer trimestre
- Deseo que se me realice únicamente ecografía de primer trimestre
- No deseo que se me realice ningún tipo de cribado de alteraciones cromosómicas

Fecha:

Firmado: La paciente

Informado por: