



DIRIGIDO A FAMILIAS

DOWN
España

Pruebas diagnósticas durante el embarazo

Colabora:

FUNDACIÓN INOCENTE 

 GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO Y AGENDA 2030
 POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL.

Pruebas diagnósticas durante el embarazo

Colabora:



 POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

Coordinación y elaboración de contenidos:

Coordinadora de la Red Nacional de Atención Temprana de DOWN ESPAÑA:

Sonsoles Perpiñán Guerras.

Departamento de Programas DOWN ESPAÑA: Coral Manso Gómez y Mónica Díaz Orgaz.

Equipo de trabajo 2019:

Miembros de la Red Nacional de Atención Temprana de DOWN ESPAÑA 2019: red de mejora formada por profesionales vinculados a las asociaciones federadas a DOWN ESPAÑA.

DOWN ANDALUCÍA

DOWN ALMERÍA. ASALSIDO

DOWN 21 SEVILLA

DOWN SEVILLA Y PROVINCIA

CEDOWN

DOWN CORDOBA

DOWN GRANADA

DOWN HUELVA. AONES

DOWN JAEN Y PROVINCIA

DOWN JEREZ-ASPANIDO ASOCIACIÓN

DOWN MÁLAGA

DOWN CADIZ. LEJEUNE

DOWN HUESCA

FUNDACIÓN DOWN ZARAGOZA

DOWN ÁVILA

DOWN BURGOS

DOWN LEÓN. AMIDOWN

DOWN PALENCIA

DOWN SEGOVIA. ASIDOS

DOWN VALLADOLID

DOWN CASTILLA LA MANCHA

DOWN CIUDAD REAL

DOWN CUENCA

DOWN GUADALAJARA

DOWN TOLEDO

DOWN TALAVERA

DOWN MÉRIDA

DOWN BADAJOZ

DOWN DON BENITO - VVA DE LA SERENA

DOWN CÁCERES

DOWN GALICIA

DOWN COMPOSTELA. FUNDACIÓN

DOWN FERROL. TEIMA

DOWN ORENSE

DOWN PONTEVEDRA. XUNTOS

DOWN VIGO

FUNDACIÓN UNICAP

ASSIDO MURCIA

DOWN LA RIOJA. ARSIDO

DOWN CASTELLÓN

Con un especial agradecimiento a:

José María Borrel Martínez, asesor médico de DOWN ESPAÑA

DOWN ESPAÑA. Todos los derechos reservados.

Edita

DOWN ESPAÑA. 2019

Maquetación e impresión

APUNTO Creatividad

Dep. Legal: M-3345-2020

ISBN: 978-84-09-18082-0

Primera edición: 2019

Reimpresión: 2026

Esta reimpresión mantiene el contenido original de la edición de 2019.

Se han actualizado únicamente los logotipos institucionales y la relación de entidades miembro de DOWN ESPAÑA.

Índice

	página
Introducción	6
Pruebas de diagnóstico de presunción	8
Pruebas de diagnóstico de confirmación	11
Antes de tomar una decisión	12
Legislación	14

Introducción

Esta publicación que tenéis entre manos, pretende informaros sobre todas vuestras dudas relacionadas con las pruebas diagnósticas que se realizan en el embarazo. Esta guía ha surgido ante la necesidad de información clara y detallada de las propias familias sobre pruebas, probabilidades de detección y riesgos, relacionadas con el síndrome de Down.

El síndrome de Down se produce por una alteración genética cuyo origen es la presencia de una tercera copia del cromosoma 21, y por eso se denomina también trisomía 21. Las personas con síndrome de Down tienen 47 cromosomas, a diferencia de la dotación cromosómica habitual, que es de 46 cromosomas agrupados en 23 pares.

Existen dos tipos de pruebas de **diagnóstico prenatal** en el embarazo:

- **De presunción:** conocido como cribado o “screening”. No son diagnósticas sino de sospecha, y solo proporcionan una cifra de probabilidad.
- **De confirmación:** son pruebas invasivas, la muestra se obtiene de la bolsa amniótica o de la placenta. Estudian el cariotipo, pero implican cierto riesgo de pérdida fetal.



La confirmación del síndrome de Down solo se puede realizar a través de un **análisis cromosómico, habitualmente el cariotipo**, donde se verá el número exacto y la forma de los cromosomas. Esto solo se puede garantizar de forma absoluta tomando la muestra directamente del bebé.

Todas las familias tenéis derecho a una **información clara y objetiva** sobre las posibilidades actuales de las técnicas de diagnóstico prenatal. Para la realización de estas pruebas se debe entregar un **consentimiento informado de participación en un programa de cribado**. Este documento debe contener toda la información sobre las pruebas diagnósticas, incluir las indicaciones y riesgos específicos, así como las posibles alternativas. La gestante también tiene derecho a la denegación del consentimiento para el cribado de cromosopatías.

Pero también, **tenéis derecho a conocer lo que son las personas con síndrome de Down**. Por ello os animamos a que descubráis la vida de las personas con síndrome de Down y sus familias contactando con nuestras entidades federadas y a través de los recursos que os ofrecemos al final de esta guía.

PRUEBAS DE “DIAGNÓSTICO” DE PRESUNCIÓN

Las pruebas de “diagnóstico” de presunción, solo nos informan de la **probabilidad**, no nos indican si tiene síndrome de Down o no. No es por tanto una prueba de diagnóstico y su fiabilidad es variable. Este tipo de pruebas, **no implican riesgo de aborto**. Cuando en estas pruebas, se obtienen resultados de riesgo elevado de alteraciones congénitas, puede ofrecerse realizar pruebas invasivas de confirmación cuya realización podéis aceptar o rechazar.

En los resultados de las pruebas de presunción puede haber errores de diagnóstico:

- Falsos positivos, cuando los resultados indican probabilidad alto riesgo, pero en realidad el bebé no tiene síndrome de Down. En este caso, te recomendarán hacerte pruebas invasivas de confirmación.
- Falsos negativos, cuando los resultados indican baja probabilidad de riesgo, pero finalmente el bebé nace con síndrome de Down.

Screening del primer trimestre

- Conocido como Triple “Screening” o cribado combinado.
- Se valoran marcadores ecográficos y marcadores bioquímicos.
- Tiene una probabilidad de detección de entre el 80-90%
- Debe realizarse entre la semana 10 y 13 de gestación. Si los resultados de probabilidad obtenidos igualan o superan el riesgo del “corte” establecido, se puede proponer una prueba de confirmación (invasiva), o el test prenatal no invasivo, si no se ha hecho ya antes.

- El cribado durante el primer trimestre por lo general consiste en:
 - **Análisis de sangre de la mujer embarazada** para determinar diferentes parámetros. Los más valorados son la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A) producida por la placenta, y la fracción beta de la gonadotropina coriónica humana (beta-HCG) y en algunos protocolos el estriol libre.
 - **Ecografía**, en la que se mide la zona posterior del cuello fetal, para ver si se acumula líquido o si está engrosada. Será pues translucencia nucal o pliegue nucal, según sea primer o segundo trimestre.

Screening del segundo trimestre

- Conocido como cribado cuádruple del segundo semestre.
- Se basa solo en parámetros bioquímicos, no en ecográficos.
- Es válido desde las semanas 15 a 18 de gestación.
- Tiene una probabilidad de detección del 90%.
- El cribado durante el segundo semestre por lo general consiste en:
 - **Análisis de sangre de la mujer.** Se mide la alfa-fetoproteína, la gonadotropina coriónica humana total, el estriol no conjugado y la inhibina A.
 - Además, en este trimestre se realizará la **ecografía morfológica** para un repaso global al feto, lo que permite a través de otros parámetros como el hueso nasal, el pliegue nucal, ventriculomegalia y otros signos, reevaluar el cálculo de riesgo.

Test prenatal no invasivo o test de ADN fetal

- Prueba de ácido nucleico fetal sin células [cfDNA] que se basa en la detección del ADN fetal a través de una muestra de sangre materna. Para confirmar el resultado en los casos positivos hay que recurrir a una prueba invasiva de confirmación.
- Puedes realizártela si los resultados de probabilidad obtenidos igualan o superan el riesgo del “corte” establecido en el triple screening o cribado, aunque normalmente se está ofreciendo ya realizarla de forma simultánea.
- Tiene una probabilidad de detección del 99%.
- El ADN fetal el segundo trimestre por lo general consiste en:
 - **Análisis de sangre de la mujer:** El ADN fetal está presente en la circulación materna y nos ofrece información sobre el sexo y la presencia de algunas alteraciones: trisomía 21 (síndrome de Down), trisomía 18, trisomía 13, o aneuploidías de cromosomas sexuales.
- Desde su aparición se ha ido imponiendo su uso por varios motivos: reduce muchas pruebas invasivas con su riesgo de aborto no deseado, amplía la información obtenida en pruebas anteriores, garantiza una mayor probabilidad de detección (99%) y evita muchos falsos negativos, aunque hay que recordar que **NO TIENE** una seguridad absoluta.

PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO DE CONFIRMACIÓN

El objetivo de estas pruebas es obtener células fetales para confirmar el resultado de las pruebas anteriores, lo que conlleva de media un riesgo añadido del 1% de pérdida fetal.

Amniocentesis

- Es la más usada, consiste en la obtención de líquido amniótico mediante una punción abdominal, para su posterior análisis cromosómico y bioquímico, todo ello dirigido mediante ecografía.
- Se realiza a partir de la semana 15-16.
- Su riesgo de aborto es del 1%.

Biopsia de vellosidades coriónicas

- Es la obtención de una muestra de corion (lo que posteriormente será la placenta) para su análisis cromosómico. Se puede extraer una muestra de las vellosidades coriónicas por el cuello uterino a través de la vagina (biopsia transcervical) o bien a través de la pared abdominal (biopsia transabdominal).
- Se realiza entre las semanas 10-12 de gestación.
- Su riesgo de aborto es del 1%.

Cordocentesis

- Es un procedimiento excepcional, solo se realiza cuando no se puede obtener resultados diagnósticos a partir de una amniocentesis, una toma de muestra de vellosidades coriónicas u otros métodos.
- Es una muestra percutánea de sangre del cordón umbilical. Se usa principalmente para detectar y tratar trastornos de la sangre, como la anemia fetal (bajos niveles de glóbulos rojos sanos en un bebé en desarrollo).
- Se realiza a partir de la semana 20.
- La cordocentesis conlleva un mayor riesgo de complicaciones y aborto (3%).

ANTES DE TOMAR UNA DECISIÓN

Es importante que conozcáis lo que es una persona con síndrome de Down. Más allá del diagnóstico médico, son personas únicas, cada una de ellas diferentes y por tanto tendréis que conocer a vuestro bebé para descubrirlo.

Las personas con síndrome de Down no están enfermas, es solo una condición más de sus características personales. Cada uno de ellos tendrá sus propias ilusiones, capacidades, limitaciones, personalidad, etc.

No existen diferentes grados de afectación, sino manifestaciones distintas. La influencia que el niño con síndrome de Down recibe de su entorno familiar y social, construirá y contribuirá a configurar su capacidad emotiva y relacional. Si reciben la atención y educación necesarias, desde que nacen y a lo largo de toda su vida, conseguirán desarrollar al máximo sus capacidades y ocupar un lugar activo en la sociedad.



Si quieres conocer más sobre las personas con síndrome de Down puedes:

- Contactar con cualquiera de las **entidades federadas** a Down España, donde recibirás toda la información y orientación posible y contarás con la experiencia de otras familias. Toda la información en: www.sindromedown.net.
- Acceder a multitud de **recursos, materiales y contenidos** de apoyo de gran utilidad en nuestra web de referencia para familias y profesionales ante el nacimiento de una persona con síndrome de Down www.mihijodown.com. Os recomendamos leer "**El síndrome de Down hoy**", documento que contiene información actualizada que os ayudará a resolver muchas de vuestras dudas.

LEGISLACIÓN

Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, *Boletín Oficial del Estado*, 274, pp. 40126-40132.

Artículo 4. “Los pacientes tienen derecho a conocer, con motivo de cualquier actuación en el ámbito de su salud, toda la información disponible sobre la misma, salvando los supuestos exceptuados por la Ley. Además, toda persona tiene derecho a que se respete su voluntad de no ser informada.” “La información clínica (...) se comunicará al paciente de forma comprensible y adecuada a sus necesidades y le ayudará a tomar decisiones de acuerdo con su propia y libre voluntad”.

Artículo 8. “Toda actuación en el ámbito de la salud de un paciente necesita el consentimiento libre y voluntario del afectado...”

Instrumento de Ratificación de la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad, hecho en Nueva York el 13 de diciembre de 2006. *Boletín Oficial del Estado*, 96, pp. 20648-20659, 21 de abril de 2008.

Artículo 23. “Los Estados Partes asegurarán que los niños y las niñas con discapacidad tengan los mismos derechos con respecto a la vida en familia. Para hacer efectivos estos derechos, y a fin de prevenir la ocultación, el abandono, la negligencia y la segregación de los niños y las niñas con discapacidad, los Estados Partes velarán por que se proporcione con anticipación información, servicios y apoyo generales a los menores con discapacidad y a sus familias”.

Pruebas diagnósticas durante el embarazo



www.sindromedown.org

ANDALUCÍA: Down Andalucía · Down Almería · Down El Ejido · Fundación Los Carriles · Down Barbate-Asiquipu · Besana-Asociación Síndrome de Down Campo de Gibraltar · Down Cádiz-Lejeune · Down Chiclana-Asodown · Cedown · Down Jerez Asociación · Fundación Aspanido · Down Córdoba · Down Granada · Down Huelva-Aones · Down Huelva Vida Adulta · Down Jaén · Down Málaga · Down Ronda y Comarca, Asidoser · Down Sevilla y Provincia · Down 21 Sevilla · Aspanri-AspanriDown **ARAGÓN:** Down Huesca · Down Zaragoza · Up & Down Zaragoza **ASTURIAS:** Down Principado de Asturias **BALEARES:** Fundación Asnimo · Down Menorca **CANARIAS:** Down Las Palmas · Down Tenerife-Trisómicos 21 **CANTABRIA:** Fundación Síndrome de Down de Cantabria **CASTILLA Y LEÓN:** Down Castilla y León · Down Ávila · Fundabem · Down Burgos · Down León-Amidown · Down Palencia · Down Salamanca · Down Segovia · Down Valladolid · Asociación Síndrome de Down de Zamora **CASTILLA LA MANCHA:** Down Castilla La Mancha · aDown Valdepeñas · Down Ciudad Real-Caminar · Down Cuenca · Down Guadalajara · Down Talavera · Down Toledo **CATALUÑA:** Coordinadora Down Catalunya · Down Sabadell-Andi · Down Girona-Astrid 21 · Down Lleida · Down Tarragona · Fundació Catalana Síndrome de Down · Fundació Projecte Aura · Fundación Talita **CEUTA:** Down Ceuta **EXTREMADURA:** Down Extremadura · Down Badajoz · Down Don Benito-Villanueva de la Serena · Down Mérida · Down Zafra · Down Cáceres · Down Plasencia **GALICIA:** Federación Down Galicia · Fundación Down Compostela · Down Coruña · Down Ferrol-Teima · Down Lugo · Down Ourense · Down Pontevedra-Xuntos · Down Vigo **MADRID:** Fundación Inclusión y Apoyo Apracor · Fundación Unicap · Inclusión Madrid21 · Fundación Tacumi **MURCIA:** Águilas Down · Asido Cartagena · Assido Murcia · Fundown, Fundación SD de la Región de Murcia · Down Lorca · Down Murcia-Aynor **NAVARRA:** Down Navarra **PAÍS VASCO:** Down Araba-Isabel Orbe · Fundación Síndrome de Down del País Vasco **LA RIOJA:** Down La Rioja-Arisdo **COMUNIDAD VALENCIANA:** Down Alicante · Extraordinarios T21 · Down Castellón, Asociación SD de Castellón · Down Castellón, Fundación SD de Castellón · Downval Treballant Junts

Síguenos en:

