

Información sobre el *screening* del síndrome de Down, Edwards y Patau

Screening prenatal
Abril de 2017



Breve introducción sobre es screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau

El screening le ofrece la posibilidad de averiguar las probabilidades existentes de que su hijo tenga el síndrome de Down, Edwards o Patau. Las personas con síndrome de Down (trisomía 21) tener limitaciones intelectuales. No se puede predecir con antelación cuál será su desarrollo. También padecen con más frecuencia problemas de salud, aunque, por lo general, suelen ser tratables. Los niños con síndrome de Edwards (trisomía 18) o Patau (trisomía 13) fallecen normalmente antes del nacimiento o poco tiempo después. Raras veces llegan a cumplir más de un año. Estos niños tienen limitaciones intelectuales graves y anomalías físicas graves.

¿En qué consiste la prueba (screening)?

- Su matrona, médico de familia o ginecólogo le preguntarán en su primera visita si desea más información sobre la prueba. En caso afirmativo, le citarán para una entrevista informativa.
- Puede prepararse para la entrevista consultando la información disponible en www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl y marcando la opción *Bewust kiezen* (Elección informada) en ese sitio web.
- Puede elegir entre dos pruebas distintas:
 - La prueba combinada. Consiste en un análisis de sangre de la embarazada y en una ecografía de la translucencia nugal del feto.
 - La NIPT (prueba prenatal no invasiva). Consiste en un análisis de sangre de la embarazada.
- La NIPT suele detectar más niños con síndrome de Down, Edwards y Patau y también tiene un porcentaje mayor de aciertos que la prueba combinada (esto es: son menos mujeres embarazadas las que se remiten sin motivo para una prueba de diagnóstico).
- Después de la entrevista, usted decide si quiere someterse a la prueba. La participación es voluntaria.
- Los costes de la prueba son 168 € (prueba combinada, embarazo simple) o 175 € (NIPT). Los costes de la prueba corren a cargo de usted. El resultado de la prueba puede confrontarla con una elección difícil. Si el resultado es desfavorable y existe la probabilidad de que su bebé tenga síndrome de Down, Edwards o Patau, puede optar por pruebas de diagnóstico para tener una mayor seguridad. Puede recibir ayuda para hacer esa difícil elección.
- Si el resultado de las pruebas de diagnóstico vuelve a ser desfavorable, también hay posibilidades de ayuda.

Índice

1	¿Qué puede leer en este folleto?	4
	Screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau Antes de decidir si desea someterse a la prueba	
2	Las anomalías genéticas	6
	¿Qué es el síndrome de Down? ¿Qué es el síndrome de Edwards? ¿Qué es el síndrome de Patau?	
3	La prueba	10
	La prueba combinada La NIPT Comparación de la prueba combinada y la NIPT El screening en embarazos gemelares ¿Existe en su caso una indicación médica? ¿Qué influencia tiene la edad de la embarazada?	
4	Pruebas de diagnóstico	18
	¿Se ha sometido primero a una prueba combinada? ¿Se ha sometido primero a una NIPT? Amniocentesis y biopsia corial	
5	Elección informada	20
	Ayuda al elegir	
6	¿Qué más precisa saber?	21
	Entrevista personal (asesoramiento) ¿Cuándo y cómo recibirá el resultado? Costes y reembolso del screening prenatal Acuerdo obligatorio	
7	Más información	24
8	Utilización de sus datos	28

1 ¿Qué puede leer en este folleto?

Si lo desea, puede someterse a determinadas pruebas para saber si su bebé presenta anomalías genéticas. Se conocen como screening prenatal. Puede elegir entre dos pruebas: (1) el screening prenatal de síndrome de Down, Edwards y Patau y (2) la prueba de anomalías físicas (ecografía de las 20 semanas). Es usted quien decide si desea someterse a esas pruebas. En este folleto encontrará más información sobre el screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau.

Screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau

Su matrona o ginecólogo le preguntarán en su primera visita si desea más información sobre el screening del síndrome de Down, Edwards y Patau. En caso afirmativo, mantendrá una entrevista personal sobre esta cuestión. Lo llamamos entrevista de asesoramiento.

Preparación de la entrevista

Durante la entrevista, va a recibir mucha información. Le aconsejamos que antes de acudir a la entrevista consulte la página www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. En ese sitio web podrá ver un vídeo con una explicación del screening. También encontrará otra información y puede marcar la opción *Bewust kiezen* (Elección informada). Si no entiende alguna cosa, puede plantear sus preguntas durante la entrevista.

Antes de decidir si desea someterse a la prueba

Puede ser que durante su embarazo desee saber si su bebé tiene alguna enfermedad congénita. ¿Qué pasa cuando recibe los resultados?

- 1 **Le causa una preocupación:** porque el resultado indica que su hijo puede tener una enfermedad. Normalmente, se necesita realizar pruebas de diagnóstico para obtener seguridad sobre este punto. ¿Está dispuesta a someterse a dichas pruebas?
- 2 **Puede que tenga que enfrentarse a decisiones difíciles:** las pruebas de diagnóstico pueden mostrar que su hijo tiene una enfermedad. Debe reflexionar qué camino tomar. ¿Está dispuesta a seguir con el embarazo o quiere interrumpirlo? ¿Quiere enfrentarse a esa elección o prefiere no tener que hacerlo?
- 3 **El resultado le tranquiliza:** el screening no ha encontrado enfermedades. O ha descubierto una enfermedad que ocasiona pocos problemas en la vida cotidiana. Aunque el resultado sea positivo, su hijo todavía puede tener una enfermedad: el screening no encuentra todas las enfermedades.

Usted decide si quiere someterse al screening prenatal y hasta dónde quiere llegar con el estudio. Puede interrumpir el proceso en cualquier momento.



2 Las anomalías genéticas

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es una anomalía congénita que no tiene curación. Las personas con síndrome de Down tienen una limitación intelectual, que puede ser más o menos grave según el caso. No hay forma de predecir la gravedad que tendrá la limitación.

Las personas con síndrome de Down tienen un cromosoma de más.

Los cromosomas están en todas las células de nuestro cuerpo y contienen nuestras características genéticas. El síndrome de Down es una alteración cromosómica. Normalmente, cada célula humana contiene dos ejemplares de cada cromosoma. Una persona con síndrome de Down tiene tres ejemplares de un cromosoma determinado (el cromosoma 21) en cada célula, en lugar de dos. El síndrome de Down también se conoce como trisomía 21. Entre 11 y 16 niños de cada 10.000 nacen con el síndrome de Down.

Desarrollo

Los niños con síndrome de Down tienen un desarrollo más lento y limitado que la media. Es diferente en cada caso, y no hay forma de predecir cómo va a desarrollarse el niño. Actualmente, estos niños se desarrollan mejor que antes si se les estimula desde pequeños. Existen diversos programas de apoyo que pueden utilizar los padres.



Los niños pequeños crecen normalmente dentro de la unidad familiar y generalmente pueden acudir a las guarderías estándar. En ocasiones necesitan un centro de día especializado. La mayoría de los niños con síndrome de Down comienza su educación en una escuela normal, aunque algunos requieren educación especial. Dentro del sistema de educación estándar, los niños aprenden mejor a hablar y leer y a tratar con otros niños. Después de la educación primaria, la mayoría de los niños asiste a centros de educación secundaria especial y en algunos casos aislados, a un centro de día. Algunos adolescentes con síndrome de Down se dan cuenta de que no pueden seguir totalmente el ritmo del grupo, y pueden mostrarse inseguros, tímidos y retraídos. Por eso reaccionan en ocasiones de forma distinta a la esperada.

La mitad de los adultos con síndrome de Down permanece en el hogar familiar hasta la edad aproximada de 30 años. Una parte de las personas con síndrome de Down reside en viviendas autónomas supervisadas. La mayoría de las personas con síndrome de Down reside en proyectos residenciales en pequeña escala. Las personas con síndrome de Down necesitan orientación y asistencia durante toda la vida. El grado de supervisión necesario varía según la gravedad de sus limitaciones intelectuales.

Por lo general, las personas con síndrome de Down viven unos 60 años.

¿Cómo experimentan los padres y hermanos la convivencia con un niño con síndrome de Down?

Los estudios demuestran que prácticamente todos los padres afirman que quieren mucho a su hijo o hija con síndrome de Down y que están orgullosos de él/ella. La mayoría de los padres (9 de cada 10) tiene la sensación de que su postura sobre la vida es más optimista gracias a su hijo. Y lo mismo puede decirse de la mayoría de hermanos. Afirman que quieren seguir implicados en la vida adulta de su hermano o hermana. Pero también hay familias que se enfrentan a problemas o que experimentan la situación como difícil.

Puede leer todos los artículos científicos al respecto en www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/.

Salud

El riesgo de aborto espontáneo o de fallecimiento del feto durante el embarazo es superior a la media cuando el niño tiene síndrome de Down. Casi la mitad de los bebés con síndrome de Down nacen con problemas cardíacos. En ese caso, la afección tiene un tratamiento quirúrgico bastante exitoso y normalmente elimina definitivamente el problema. Los niños con síndrome de Down también pueden presentar alguna anomalía gastrointestinal, que también tiene solución quirúrgica. Además, los niños con síndrome de Down son más propensos a sufrir problemas respiratorios, auditivos, oculares o de habla, y a tener menor resistencia a las infecciones. La gravedad de esos problemas de salud depende del caso concreto. Los adultos con síndrome de Down tienen más riesgo de padecer Alzheimer, y a una edad más temprana.

Apoyo

Los niños y jóvenes con síndrome de Down y sus padres pueden recibir apoyo del pediatra o las clínicas o equipos de asistencia especializados en el síndrome de Down. Los equipos de terapia para el síndrome de Down cuentan con un pediatra, un logopeda, un fisioterapeuta y un trabajador social, entre otros. Los adultos con síndrome de Down pueden acudir a su médico de familia, clínica o equipo de asistencia. El seguro de gastos por enfermedad cubre la atención sanitaria para los niños con síndrome de Down, incluidos los eventuales dispositivos médicos. Los padres también pueden recurrir a diversas ayudas económicas existentes.

¿Qué es el síndrome de Edwards?

El síndrome de Edwards es una enfermedad congénita muy grave. Un niño con síndrome de Edwards tiene en cada célula tres ejemplares del cromosoma 18, en lugar de dos. El síndrome de Edwards también se conoce como trisomía 18. Su incidencia es mucho menor que el síndrome de Down. Alrededor de 1 niño de cada 10.000 nacimientos tiene el síndrome de Edwards.

La mayoría de los bebés con síndrome de Edwards fallece durante el embarazo o poco después del nacimiento. Normalmente, los niños ya suelen tener un retraso de crecimiento antes de nacer. Los bebés que nacen con síndrome de Edwards tienen un peso de nacimiento muy bajo. Su salud es muy delicada y normalmente fallecen durante su primer año de vida. Los niños con síndrome de Edwards tienen graves limitaciones intelectuales. Alrededor de 9 de cada 10 niños presentan también cardiopatías congénitas graves. También suelen sufrir daños en otros órganos, como los riñones y el intestino. Estos niños pueden padecer asimismo abdomen abierto y atresia esofágica. El niño puede presentar también una cara pequeña y un cráneo grande. Los problemas de salud son siempre graves, aunque su naturaleza y gravedad específica depende de cada caso.

¿Qué es el síndrome de Patau?

El síndrome de Patau es una enfermedad congénita muy grave. Un niño con síndrome de Patau tiene en cada célula tres ejemplares del cromosoma 13, en lugar de dos. El síndrome de Patau se conoce también como trisomía 13. Su incidencia es mucho menor que el síndrome de Down. Alrededor de 1 niño de cada 10.000 nacimientos tiene el síndrome de Patau.

La mayoría de los bebés con síndrome de Patau fallece durante el embarazo o poco después del nacimiento. Normalmente, los niños ya suelen tener un retraso de crecimiento antes de nacer. Los bebés que nacen con síndrome de Patau tienen un peso de nacimiento muy bajo. Su salud es muy delicada y normalmente fallecen durante su primer año de vida. Los niños con síndrome de Patau tienen graves limitaciones intelectuales. Casi siempre presentan malformaciones en el cerebro y el corazón. A veces también sufren trastornos renales y anomalías en el tracto digestivo. También pueden tener dedos de más. Además pueden aparecer malformaciones faciales, como una fisura en el labio superior (labio leporino), la mandíbula o el paladar. Los problemas de salud son siempre graves, aunque su naturaleza y gravedad específica depende de cada caso.

3 La prueba

Si decide someterse al screening del síndrome de Down, Edwards y Patau, puede elegir entre dos pruebas:

1. La prueba combinada
2. La NIPT

La prueba combinada

Esta prueba consiste en una combinación de dos:

1. Un análisis de sangre de la embarazada, entre las semanas 9 y 14 de embarazo. El laboratorio analiza la sangre.
2. Una medición del pliegue nucal del bebé a través de una ecografía, entre las semanas 11 y 14 de embarazo. El pliegue nucal es una fina capa de líquido que se encuentra bajo la piel de la nuca, y lo tienen todos los niños. Cuanto mayor sea el grosor del pliegue nucal, mayor será la probabilidad de que el bebé tenga el síndrome de Down, Edwards o Patau.

El resultado de la prueba combinada

La prueba combinada calcula la probabilidad de que su hijo tenga el síndrome de Down, Edwards o Patau. La prueba no ofrece ninguna certeza. Si existe una probabilidad aumentada de que su bebé padezca el síndrome de Down, Edwards o Patau, se le ofrecerá la posibilidad de realizar pruebas de diagnóstico (véase el apartado 4: Pruebas de diagnóstico). Con las pruebas de diagnóstico se puede constatar con seguridad si su hijo tiene o no una de estas anomalías.

“Usted tiene una probabilidad aumentada de que su hijo tenga síndrome de Down, Edwards o Patau”.

Esto significa que existe un índice de probabilidad de 1 entre 200 (o más) de que su bebé tenga síndrome de Down, Edwards o Patau. Una probabilidad de 1 entre 200 significa que de cada 200 mujeres embarazadas, una mujer está embarazada de un bebé con el síndrome de Down, Edwards o Patau. Las otras 199 mujeres no están embarazadas de un bebé con esos síndromes. Por tanto, una probabilidad aumentada no es lo mismo que un riesgo alto o elevado. Para tener seguridad, puede optar por una prueba de diagnóstico.

“Usted no tiene una probabilidad aumentada de que su hijo tenga síndrome de Down Edwards o Patau”.

Esto significa que el índice de probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down, Edwards o Patau es inferior a 1 entre 200. En ese caso no necesita realizar pruebas de diagnóstico. El resultado de la prueba combinada indica el índice de probabilidad, pero no ofrece ninguna certeza. Esto es: existe una pequeña probabilidad de que su hijo tenga el síndrome de Down, Edwards o Patau. Si desea más información sobre la prueba combinada o explicaciones adicionales sobre lo que significa un índice de probabilidad, entre en www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

Resultados incidentales de la prueba combinada

Si la medición del pliegue nucal es de 3,5 milímetros o más, se le ofrecerá la posibilidad de realizar una ecografía adicional. Un pliegue nucal más grueso de lo normal no solo se da en los casos de síndrome de Down, Edwards y Patau; también puede ser indicio de otras anomalías cromosómicas y trastornos físicos en el niño, como cardiopatías. También hay casos en los que no se encuentra ninguna causa de que el pliegue nucal sea más grueso y el niño nace sin ninguna enfermedad. Cuando se mide la translucencia nucal, el profesional que realiza la ecografía puede encontrar otras anomalías en el bebé (resultados incidentales). Se trata en ese caso de anomalías importantes, como la falta de brazos, piernas o cerebro. Si se somete a la prueba combinada, le informarán también de los eventuales resultados incidentales.

La NIPT

La NIPT es una prueba en la que se extrae y analiza una muestra de sangre de la mujer embarazada. El laboratorio analiza el ADN de la sangre para buscar alteraciones cromosómicas y determinar así si el bebé tiene el síndrome de Down, Edwards o Patau. En la sangre de la mujer embarazada se encuentra ADN proveniente de la placenta y proveniente de la madre. El ADN de la placenta es casi siempre idéntico al ADN del bebé. Puede someterse a la prueba NIPT desde la semana 11 de embarazo.

Estudio científico

Desde el 1 de abril de 2017, todas las mujeres embarazadas en los Países Bajos pueden someterse a la NIPT, pero solo si participan en el estudio científico TRIDENT-2. ¿Por qué se está realizando un estudio? En el extranjero tienen una experiencia más dilatada con la NIPT y se ha demostrado que la prueba tiene una alta fiabilidad. El ministro quiere ahora estudiar si la prueba también funciona bien en los Países Bajos y lo que opinan las mujeres de la NIPT. Si opta por someterse a la NIPT, dará autorización para que los investigadores utilicen sus datos. Para ello, debe firmar un formulario de autorización.

En www.meerovernipt.nl puede encontrar más información sobre el estudio científico y sobre lo que sucede con sus datos.

Resultados incidentales de la NIPT

El laboratorio puede encontrar en el niño, en la placenta o incluso en la propia madre (aunque esto sucede en contadas ocasiones) otras alteraciones cromosómicas distintas del síndrome de Down, Edwards o Patau. Se trata de resultados incidentales y usted decide si quiere conocerlos o no.

Existen varios tipos de resultados incidentales, que van desde muy graves a menos graves. Para saber con seguridad de qué tipo de resultado incidental se trata, es necesario realizar pruebas de diagnóstico (normalmente una amniocentesis o una biopsia corial).

De cada 1000 mujeres embarazadas que se someten a la NIPT, alrededor de 4 son informadas de que se han encontrado resultados incidentales.

Si desea más información sobre la NIPT y los resultados incidentales, entre en www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

Si decide someterse a la NIPT, usted determina posteriormente si quiere conocer los eventuales resultados incidentales. Existen dos posibilidades:

1. Usted solo quiere someterse al screening del síndrome de Down, Edwards o Patau. En ese caso, el laboratorio no sabe si existen resultados incidentales.
o bien
2. Usted quiere someterse al screening del síndrome de Down, Edwards o Patau y también quiere saber si el laboratorio ha encontrado resultados incidentales.

El resultado de la NIPT

“El resultado es normal”.

Este resultado es casi siempre exacto. La probabilidad de que esté embarazada de un bebé con síndrome de Down, Edwards o Patau es muy pequeña. No necesita someterse a pruebas de diagnóstico. Su ginecólogo o matrona le dará el resultado.

“El resultado es anormal y existe riesgo de que esté embarazada de un bebé con síndrome de Down, Edwards o Patau”.

Su ginecólogo o matrona le comunicarán este resultado. ¿Pero qué nos dice exactamente? Le ofrecemos algunos ejemplos:

- 75 de cada 100 mujeres que reciben el resultado de que pueden estar embarazadas de un bebé con el síndrome de Down están realmente embarazadas de un bebé con síndrome de Down; esto implica que 25 mujeres no están embarazadas de bebés con síndrome de Down.
- 24 de cada 100 mujeres que reciben el resultado de que pueden estar embarazadas de un bebé con el síndrome de Edwards están realmente embarazadas de un bebé con síndrome de Edwards; esto implica que 76 mujeres no están embarazadas de bebés con síndrome de Edwards.
- 23 de cada 100 mujeres que reciben el resultado de que pueden estar embarazadas de un bebé con el síndrome de Patau están realmente embarazadas de un bebé con síndrome de Patau; esto implica que 77 mujeres no están embarazadas de bebés con síndrome de Patau.

Cuando el resultado es anormal, también existe la probabilidad de que el bebé no tenga el trastorno. Solo se obtiene seguridad con una biopsia corial o una amniocentesis. Si está usted pensando en interrumpir el embarazo, necesitará pruebas de diagnóstico para estar segura del resultado.

“Se han encontrado resultados incidentales”.

En ese caso, le llamarán por teléfono y le explicarán lo que han encontrado y lo que puede significar para su bebé o para usted. Le invitarán a una entrevista en una policlínica de genética clínica de un hospital universitario. Durante esa entrevista, recibirá más información sobre los resultados incidentales y las posibilidades existentes (véase también la página 22). Necesitará pruebas de diagnóstico para estar segura del resultado.

“No se han encontrado resultados incidentales”.

Si en el resultado no aparece nada sobre resultados incidentales, esto significa que no se han encontrado.

Comparación de la prueba combinada y la NIPT

	Prueba combinada	NIPT
¿En qué consiste la prueba?	Análisis de sangre de la embarazada y ecografía al bebé para medir la translucencia nual.	Análisis de sangre de la embarazada.
¿Forma parte la prueba de un estudio científico?	No, la prueba se hace en los Países Bajos desde hace tiempo.	Sí, es una prueba nueva para los Países Bajos. Debe dar autorización para que se usen sus datos en el estudio científico. Véase también www.meerovernipt.nl .
¿Cuándo puedo someterme a la prueba?	Análisis de sangre entre las semanas 9 y 14 y la medición de la translucencia nual entre las semanas 11 y 14 de embarazo.	Desde la semana 11 de embarazo.
¿Cuánto tarda en conocerse el resultado?	Depende del centro donde se realice. Si la sangre se extrae una o dos semanas antes de hacer la ecografía, normalmente le comunicarán el resultado el día de la ecografía. Si la sangre se extrae más tarde, recibirá el resultado unos días después de la ecografía.	En 10 días hábiles.
¿Descubre la prueba a todos los bebés con síndrome de Down, Edwards y Patau?	No. La prueba descubre alrededor de <ul style="list-style-type: none"> • 85 de cada 100 niños con síndrome de Down, • 77 de cada 100 niños con síndrome de Edwards, • 65 de cada 100 niños con síndrome de Patau. 	No. La prueba descubre alrededor de <ul style="list-style-type: none"> • 96 de cada 100 niños con síndrome de Down, • 87 de cada 100 niños con síndrome de Edwards, • 78 de cada 100 niños con síndrome de Patau.

	Prueba combinada	NIPT
¿Ofrece la prueba alguna certeza?	<p>No. La prueba indica la <i>probabilidad</i> de que el bebé tenga una anomalía. El resultado (1 entre tantos) indica el índice de probabilidad de que el resultado sea correcto.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Si la probabilidad es menor que 1 entre 200 (por ejemplo, 1 entre 1000), entonces usted no tiene una probabilidad aumentada. No necesita someterse a pruebas de diagnóstico. • Si la probabilidad es de 1 entre 200 o superior (por ejemplo, 1 entre 50), entonces usted tiene una probabilidad aumentada. En ese caso, puede optar por someterse a pruebas diagnósticas para tener certeza. 	<p>No.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Si el resultado es normal, suele ser casi siempre exacto. No necesita someterse a pruebas de diagnóstico. • ¿Y si el resultado es anormal? Alrededor de 75 mujeres de cada 100 que reciben este resultado, están realmente embarazadas de un bebé con síndrome de Down. Para los síndromes de Edwards y Patau, es, respectivamente, de 4 y 23 de cada 100 mujeres que reciben un resultado anormal. En ese caso, puede optar por someterse a pruebas diagnósticas para tener certeza.
¿Puede la prueba arrojar resultados incidentales?	<p>En la medición de la translucencia nuchal pueden descubrirse otras anomalías, generalmente graves. Se trata en ese caso de anomalías importantes, como la falta de brazos, piernas o cerebro o un abdomen abierto.</p>	<p>La NIPT puede mostrar anomalías cromosómicas en el bebé, en la placenta y, en contadas ocasiones, en la embarazada. Las anomalías oscilan entre muy graves y menos graves.</p>
¿Puedo decidir si quiero conocer o no los resultados incidentales de la prueba?	<p>Le comunicarán siempre los eventuales resultados incidentales.</p>	<p>Puede elegir que no le comuniquen los eventuales resultados incidentales.</p>
¿Cuánto cuesta la prueba?	168 € (embarazo simple)	175 €

Resumen de las diferencias

Si ha decidido someterse al screening del síndrome de Down, Edwards y Patau pero no sabe cuál de las dos pruebas elegir, consulte la tabla de la página 14 y 15 para una primera comparación. Los estudios indican que la NIPT descubre más niños con síndrome de Down, Edwards o Patau y también tiene un porcentaje mayor de aciertos que la prueba combinada (esto es: se producen menos falsos positivos y son menos las mujeres que se remiten sin motivo a las pruebas de diagnóstico).

En www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl encontrará más información sobre las pruebas y una tabla comparativa más detallada.

Su matrona o ginecólogo también pueden explicarle las pruebas.

El screening en embarazos gemelares

Si usted está embarazada de gemelos, puede optar por la prueba combinada y, en ocasiones, por la NIPT. Pregúntelo a su matrona o ginecólogo.

Si opta por la prueba combinada

Recibirá un resultado para cada bebé por separado. Si existe probabilidad aumentada de que uno o ambos bebés tengan síndrome de Down, Edwards o Patau, le ofrecerán realizar pruebas de diagnóstico.

Si opta por la NIPT

Si está embarazada de gemelos, no siempre podrá someterse a la NIPT. Su matrona o ginecólogo puede informarle al respecto.

¿Existe en su caso una indicación médica?

Tendrá una indicación médica si, por ejemplo, ha tenido anteriormente un hijo con síndrome de Down, Edwards o Patau. ¿Está pensando en someterse al screening prenatal? Primero mantendrá una entrevista en el Centro de Diagnóstico Prenatal. Si opta por someterse a las pruebas del síndrome de Down, Edwards y Patau, se decidirá con usted cuál es la prueba más conveniente.

¿Qué influencia tiene la edad de la embarazada?

La probabilidad de tener un bebé con el síndrome de Down aumenta con la edad de la madre. Y lo mismo sucede con el síndrome de Edwards o Patau.

Edad de la embarazada	Probabilidad de tener un bebé con el síndrome de Down en el momento del screening
20 – 25 años	11 a 13 de cada 10.000
26 – 30 años	14 a 19 de cada 10.000
31 – 35 años	20 a 45 de cada 10.000
36 – 40 años	60 a 155 de cada 10.000
41 – 45 años	200 a 615 de cada 10.000

Explicación de la tabla

De cada 10.000 mujeres embarazadas con 25 años, 13 esperarán un hijo con síndrome de Down. Eso significa que 9987 mujeres tendrán un niño sin síndrome de Down. De cada 10.000 mujeres embarazadas con 41 años, 200 esperarán un hijo con síndrome de Down. Eso significa que 9800 mujeres tendrán un niño sin síndrome de Down. Si desea más información, consulte www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

4 Pruebas de diagnóstico

Si el resultado de la prueba ha sido desfavorable, puede optar por no someterse a pruebas de diagnóstico y llevar a término el embarazo. No tiene ninguna obligación de someterse a pruebas de diagnóstico. No obstante, si quiere obtener mayor certeza sobre el estado de su hijo, puede elegir someterse a pruebas de diagnóstico. Si está considerando interrumpir el embarazo, primero deberá someterse a pruebas de diagnóstico.

Si está dudando sobre la conveniencia de someterse a pruebas de diagnóstico, le invitarán a una entrevista en el Centro de Diagnóstico Prenatal. Y después decide usted lo que quiere hacer.



¿Se ha sometido primero a una prueba combinada?

Entonces puede optar por someterse a pruebas de diagnóstico si tiene una probabilidad aumentada de que su hijo tenga síndrome de Down, Edwards o Patau. Hablamos de una probabilidad aumentada cuando el índice de probabilidad es de 1 entre 200 o superior, por ejemplo 1 entre 150, 1 entre 100 o 1 entre 20. Si desea más información sobre la probabilidad aumentada, consulte www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl y www.erfelijkheid.nl.

Si desea someterse a pruebas de diagnóstico después de que la prueba combinada haya mostrado una probabilidad aumentada, las posibilidades son las siguientes:

1. Puede optar por la NIPT. La ventaja de la NIPT es que no implica riesgos de sufrir un aborto. La desventaja es que la NIPT no ofrece certeza al 100%. Si la NIPT no arroja ningún resultado anormal, es muy probable que usted no esté embarazada de un bebé con síndrome de Down, Edwards o Patau. En ese caso, no le someterán a una amniocentesis o una biopsia corial. Si el resultado de la NIPT fuera anormal, puede optar por que le realicen una amniocentesis o una biopsia corial para tener una mayor certeza. No podrá elegir la NIPT si está embarazada de gemelos univitelinos o si en la ecografía se descubren anomalías en el bebé, como un pliegue nucal grueso.
2. Puede elegir directamente someterse a una biopsia corial o una amniocentesis.

¿Se ha sometido primero a una NIPT?

Si se ha sometido primero a una NIPT y el resultado ha sido anormal, puede optar por someterse a pruebas de diagnóstico. Las pruebas de diagnóstico son la biopsia corial o la amniocentesis.

Amniocentesis y biopsia corial

Pueden realizarle una biopsia corial desde la semana 11 de embarazo. Consiste en tomar una pequeña muestra de la placenta para analizarla. Otra opción es someterse a una amniocentesis, desde la semana 15 de embarazo. La prueba consiste en tomar una muestra del líquido amniótico para analizarlo. Tanto la biopsia corial como la amniocentesis ofrecen certeza sobre si su bebé tiene el síndrome de Down, Edwards o Patau. La desventaja de estas pruebas es que existe riesgo de provocar un aborto espontáneo. Esto ocurre en 2 de cada 1000 mujeres que se someten a la prueba; esto es: 998 no sufren un aborto espontáneo tras la prueba.

Si desea más información sobre la biopsia corial o la amniocentesis, entre en www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl y www.erfelijkheid.nl.

5 Elección informada

Usted decide si desea que le hagan la prueba del síndrome de Down, Edwards y Patau. ¿Qué debe tener en cuenta? Piense por ejemplo en las siguientes cuestiones:

- ¿Cuánto desea saber sobre su bebé antes de que nazca?
- Si las pruebas arrojan un resultado desfavorable y existen probabilidades de que su bebé tenga una anomalía, ¿se someterá a pruebas diagnósticas para saberlo con seguridad? También puede optar por no hacer nada y llevar a término el embarazo. Usted decide.
- ¿Qué piensa de la biopsia corial o de la amniocentesis, que implican un mayor riesgo de aborto espontáneo?
- Si de las pruebas diagnósticas se desprende que su bebé padece efectivamente alguna anomalía, ¿cómo se preparará para ello?
- ¿Cómo se plantea la vida con un niño con síndrome de Down, Edwards o Patau?
- ¿Cuál es su opinión respecto a la interrupción prematura de un embarazo si el bebé tiene una anomalía?

Las pruebas de diagnóstico pueden dar como resultado que usted está embarazada de un bebé con el síndrome de Down, Edwards o Patau. También es posible que esté esperando un bebé con otra alteración cromosómica. Este resultado le planteará elecciones difíciles. Hable de ello con su pareja, con su matrona, médico de familia o ginecólogo, o con otras personas importantes en su vida.

Si decide interrumpir prematuramente su embarazo, puede hacerlo hasta las 24 semanas de gestación.

Sea cual sea su decisión, siempre contará con la asistencia de su matrona o ginecólogo.

Ayuda al elegir

En el sitio www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl encontrará la opción *Bewust kiezen* (elección informada), que puede ayudarla a ordenar sus ideas sobre el screening. También ofrece consejos para hablar de esta cuestión con su pareja u otras personas. La entrevista con su matrona o ginecólogo también tiene por finalidad ayudarla a elegir.

6 ¿Qué más precisa saber?

Entrevista personal (asesoramiento)

Si está pensando en someterse al screening del síndrome de Down, Edwards o Patau, primero mantendrá una entrevista personal con su matrona o ginecólogo. Durante dicha entrevista, podrá obtener respuesta a las siguientes preguntas:

- ¿Qué es el síndrome de Down, Edwards y Patau?
- ¿Entre qué pruebas puede elegir?
- ¿Cuáles son las ventajas e inconvenientes de las pruebas?
- ¿Dentro de qué plazo puede saber los resultados?
- ¿Cuánto cuestan las pruebas?
- ¿Cuáles son las posibles pruebas de diagnóstico si el resultado del screening es desfavorable?

Si tiene alguna otra pregunta, también puede plantearla durante la entrevista.

Si todavía duda acerca de la conveniencia del screening, hable nuevamente con su matrona o ginecólogo. Hablar con ellos puede ofrecerle mayor claridad. Después de la entrevista personal (asesoramiento), usted decide si desea o no someterse a la prueba del síndrome de Down, Edwards y Patau.



Preparación de la entrevista

Puede preparar la entrevista leyendo la información que aparece en www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. Durante la entrevista puede plantear preguntas a su matrona o ginecólogo, que posiblemente le ayuden a tomar una decisión.

¿Cuándo y cómo recibirá el resultado?

Esto depende de la prueba y también de su matrona, ginecólogo u hospital. Le informarán al respecto antes de realizar las pruebas. Consulte también la tabla de la página 14. Si ha elegido conocer los resultados incidentales que arroje la prueba NIPT y el laboratorio ha encontrado resultados incidentales, le informará del resultado su matrona o ginecólogo. También es posible que reciba una llamada de un experto del Centro de Diagnóstico Prenatal o de una policlínica genética de un hospital universitario.

Costes y reembolso del screening prenatal

Costes de la entrevista personal (consejo)

Su seguro cubre los costes de la entrevista personal (asesoramiento) con su matrona o ginecólogo, sobre la posibilidad de someterse al screening del síndrome de Down, Edwards y Patau. Esto no tiene consecuencias para la franquicia de su seguro. No tendrá que pagar nada.

Costes del screening

Las pruebas debe pagarlas usted misma. La prueba combinada cuesta 168 € (embarazo simple), y la aportación a la NIPT es de unos 175 €. Puede preguntar a su aseguradora si el coste de las pruebas está cubierto por algún seguro adicional.

Costes del screening con indicación médica

¿Existe en su caso una indicación médica? Entonces primero mantendrá una entrevista en el Centro de Diagnóstico Prenatal. De común acuerdo con usted se decidirá la prueba más conveniente. Su aseguradora pagará la entrevista y la prueba, pero puede ser que estos gastos se imputen a su franquicia. Pregúntelo a su aseguradora.

Costes y reembolso de las pruebas de diagnóstico

Si el resultado de la prueba combinada o la NIPT ha sido desfavorable, puede optar por someterse a pruebas de diagnóstico (véase la página 18). Los costes de estas pruebas entran dentro del paquete básico de su seguro, pero puede ser que se imputen a su franquicia. Pregúntelo a su aseguradora.

El experto del Centro de Diagnóstico Prenatal también podrá darle más detalles al respecto.

Los costes y los respectivos reembolsos pueden variar.

Los costes y reembolsos arriba indicados pueden variar. Encontrará información actualizada sobre los costes en www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten. Consulte siempre las condiciones de su seguro.

Acuerdo obligatorio

La entrevista personal (el asesoramiento) y la prueba combinada solo las puede realizar un prestador de servicios de salud que tenga un acuerdo con un Centro de Screening Prenatal. Asimismo, la entrevista personal (asesoramiento) solo está cubierta por el seguro si el prestador de servicios de salud tiene un acuerdo como el mencionado. Le aconsejamos que antes de nada consulte con su matrona, con su médico de familia o su ginecólogo. En www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten puede ver las matronas o ginecólogos en su región que han celebrado uno de esos acuerdos. También es aconsejable comprobar si la aseguradora tiene un acuerdo con el profesional sanitario. Pregúntelo a su aseguradora.

7 Más información

Internet

La información de este folleto también puede encontrarla en www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. Si tiene dificultades para decidir si desea someterse al screening del síndrome de Down, Edwards y Patau, es posible que la opción *Bewust kiezen* (elección informada) le sea de ayuda. También ofrece consejos para hablar de esta cuestión con su pareja u otras personas.

Otros sitios web con información sobre el screening prenatal:

www.erfelijkheid.nl

www.deverloeskundige.nl

www.thuisarts.nl

www.meerovernipt.nl

Folleto informativos

¿Desea conocer más datos sobre las anomalías mencionadas en este folleto?

Pida los folletos informativos correspondientes a su matrona o ginecólogo.

Existen folletos informativos sobre:

- Síndrome de Down (trisomía 21)
- Trisomía 18 (síndrome de Edwards)
- Trisomía 13 (síndrome de Patau)
- Espina bífida y anencefalia.

También puede descargar todos esos folletos en:

www.rivm.nl/down-edwards-patau/informatieblad y

www.rivm.nl/zowekenecho/informatieblad.

Folletos sobre otras pruebas durante el embarazo

Existe un folleto aparte con información sobre la ecografía de las 20 semanas. Esta prueba también forma parte del screening prenatal. Encontrará el folleto en www.rivm.nl/zowekenecho/folder. En el folleto Zwanger! (¡Embarazada!) se ofrece información general sobre el embarazo. También encontrará información sobre el análisis de sangre que le harán antes de la semana 12 de embarazo. Con este análisis se comprueba el grupo sanguíneo de la madre y la existencia de enfermedades infecciosas. Encontrará el folleto en www.rivm.nl/folderzwanger! También puede pedir los folletos a su matrona, médico de familia o ginecólogo.



Zwanger!

Landelijke folder met informatie en adviezen van verloskundigen, huisartsen en gynaecologen

Informatie over de 20 wekenecho

Het Structureel Echoscopisch Onderzoek



Organizaciones y direcciones

Stichting Downsyndroom (Fundación del Síndrome de Down)

Es una asociación de padres que defiende los intereses de las personas con el síndrome de Down y sus padres. Puede dirigirse a esta fundación si precisa más información sobre el síndrome de Down. La fundación también ofrece apoyo a las embarazadas que quieren averiguar si pueden enfrentarse a la vida con un niño con síndrome de Down. Reciben información sobre la vida con el síndrome de Down, para poder tomar una decisión apropiada a cada caso. La fundación también ofrece apoyo a los padres con un recién nacido con el síndrome de Down.

www.downsyndroom.nl

Correo electrónico: helpdesk@downsyndroom.nl

Teléfono: 0522 - 281 337

Het Erfocentrum

El Erfocentrum es el centro nacional de información sobre herencia genética

www.erfocentrum.nl, www.erfelijkheid.nl, www.zwangerwijzer.nl

Correo electrónico Erfolijn: erfolijn@erfocentrum.nl

Línea directa “Erfolijn”: 033 - 303 2110

VSOP

La Plataforma de Organizaciones de Padres y Pacientes (*Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties: VSOP*) está implicada en cuestiones relacionadas con la genética. La VSOP es una plataforma de cooperación de cerca de 60 organizaciones de pacientes, la mayoría de ellas concentradas en afecciones de carácter genético, congénito o poco frecuente. La VSOP lleva más de 30 años defendiendo sus intereses comunes en el ámbito de cuestiones relacionadas con la genética, la ética, el embarazo, la investigación biomédica y los cuidados de las enfermedades poco frecuentes.

www.vsop.nl

Teléfono: 035 - 603 4040

Vereniging VG netwerken

La asociación Vereniging VG Netwerken ofrece un punto de contacto para padres y personas con síndromes muy poco frecuentes relacionados con una limitación intelectual o con problemas de aprendizaje.

www.vgnetwerken.nl

Correo electrónico: info@vgnetwerken.nl

Teléfono: 030 - 720 0030

Plataforma ZON

Es una organización de pacientes para padres de niños con enfermedades muy raras o desconocidas, incluidas alteraciones cromosómicas como el síndrome de Edwards y Patau.

www.ziekteonbekend.nl

RIVM

El RIVM (Instituto Nacional de Salud Pública y Medio Ambiente) coordina el screening del síndrome de Down, Edwards y Patau y otras alteraciones físicas, a petición del Ministerio holandés de Sanidad, Bienestar y Deporte (VWS) y con autorización de los grupos profesionales médicos. Si desea más información, consulte:

www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo, en el apartado Organisatie (organización).

Centros Regionales de Screening Prenatal

Los ocho centros regionales son los titulares de la autorización para realizar este screening. Los centros celebran acuerdos con los profesionales que realizan el screening y son responsables de la garantía de calidad en el ámbito regional.

Podrá encontrar más información sobre estos centros regionales en:

www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo, en el apartado Organisatie (organización).

8 Utilización de sus datos

Si participa en el screening del síndrome de Down, Edwards y Patau, sus datos serán utilizados. Dichos datos son necesarios para realizar el screening y ofrecer el tratamiento que proceda, y para garantizar la calidad de la asistencia facilitada. Esos datos se almacenan en su propio expediente médico y en un banco de datos que se llama Peridos. Se trata de un sistema que utilizan todos los proveedores de servicios sanitarios involucrados en el screening prenatal en los Países Bajos. Ahora bien, solo aquellos que estén involucrados en su screening podrán consultar sus datos personales. El sistema está dotado de una protección óptima para garantizar su privacidad.

Si es necesario, el Centro Regional también tiene acceso a los datos almacenados en Peridos. El Centro Regional ejecuta el programa de screening y supervisa la calidad de la ejecución por parte de los profesionales sanitarios involucrados. Para ello cuenta con un permiso del Ministerio holandés de Sanidad, Bienestar y Deporte (VWS). El screening debe cumplir con las normas de calidad nacionales.

El Centro Regional controla la calidad, por ejemplo, mediante los datos almacenados en Peridos. Los propios profesionales sanitarios también supervisan la calidad y para ello a veces tienen que intercambiar datos y compararlos. El profesional que le atiende le podrá facilitar más información sobre la protección de sus datos. Si desea que sus datos personales no se guarden en Peridos después de terminar el screening, dígaselo a su matrona.

Investigaciones científicas

Aparte de los profesionales sanitarios y del Centro Regional, nadie más tendrá acceso a sus datos personales. Para fines estadísticos, como por ejemplo para saber cuántas embarazadas se hacen pruebas prenatales, se utilizan exclusivamente datos anónimos. Esto significa que nadie podrá identificarla personalmente a partir de sus datos, ni siquiera los encargados de las estadísticas.

Para seguir mejorando el screening prenatal, es necesario realizar investigaciones científicas. Su privacidad está protegida en este tipo de investigaciones. Los investigadores nunca disponen de su nombre o dirección. Si fuera necesario utilizar sus datos personales para la investigación, se le solicitará su consentimiento expreso. Naturalmente, su decisión no influirá en absoluto en la manera en que la tratarán antes, durante y después de las pruebas.

Puede encontrar más información sobre esta cuestión en:

www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy

Estudio TRIDENT-1 y TRIDENT-2

Si opta por la NIPT, entonces participará en un estudio científico.

En ese caso, se utilizarán sus datos. Si desea más información, entre en

www.meerovernipt.nl.

English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down syndrome, Edwards' syndrome and Patau's syndrome. The English brochure text is available on www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Deutsch

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Français

Dans cette brochure, vous (votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down, d'Edwards et de Patau. Vous trouverez la version française de cette brochure sur www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Español

Este folleto ofrece información a usted y a su pareja, sobre el screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau. Encontrará el texto en español de este folleto en www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Polski

Niniejszą broszurę opracowano w celu poinformowania Ciebie oraz Twojego partnera/Twojej partnerki o przesiewowym badaniu w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Pataua. Broszura w języku polskim jest dostępna na stronie www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Português

Esta brochura proporciona a si (e ao seu marido ou companheiro) informação sobre o exame pré-natal para deteção das síndromes de Down, Edwards e Patau. O texto desta brochura em português encontra-se em www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Papiamentu

Den e foyeto aki abo (i bo partner) ta haña informashon tokante screening prenatal di e síndrome di Down, Edwards I Patau. Bo ta haña e contenido di e foyeto aki na Papiamentu na www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Türkçe

Bu broşur, Down sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi verme amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne şu adresten ulaşabilirsiniz: www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على فحص الوالدين المتعلق بمتلازمة داون. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة الإنجليزية على الموقع التالي www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

中文

本小手冊的內容是要告訴您 (和您的伴侶)

關於產前唐氏症篩檢。您可以在下面網站取得本小手冊的英文版，網址：
www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Colofón

El contenido de este folleto ha sido elaborado por un grupo de trabajo. Dicho grupo está formado, entre otros, por organizaciones de médicos de familia (NHG), matronas (KNOV), ginecólogos (NVOG), Centros Regionales de Screening Prenatal, ecografistas (BEN), pediatras (NVK), genetistas clínicos (VKGN), el Erfocentrum, la asociación de organizaciones de padres y pacientes (VSOP) y el Instituto Nacional de Salud Pública y Medio Ambiente de los Países Bajos (RIVM).

© RIVM-CvB

En este folleto se describe la situación actual, partiendo de los conocimientos disponibles.

Los autores del folleto no se responsabilizan de eventuales errores o inexactitudes.

Para un asesoramiento personal, diríjase a su matrona, médico de familia o ginecólogo.

Podrá encontrar también este folleto en **www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder**.

Matronas, ginecólogos, médicos de familia, ecografistas y otros profesionales obstétricos pueden pedir más ejemplares de este folleto a través de la página web **www.rivm.nl/pns-folders**.

Diseño: Xerox/OBT, La Haya

RIVM, abril de 2017



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

