



## Tamizaje avanzado para aneuploidias con ADN fetal libre

### Guía para el tamizaje prenatal

En el Centro Médico de la Universidad de Washington trabajamos en colaboración con nuestros pacientes y sus familias en la toma de decisiones acerca de su atención a la salud.

Este folleto proporciona información para ayudarle a decidir si usted desea una prueba de Tamizaje Avanzado para Aneuploidias. El someterse o no a esta prueba es su decisión. Algunas personas no consideran que este tipo de prueba sea de ayuda. Usted puede rechazar someterse a la prueba en cualquier momento.

Este folleto explica la prueba de tamizaje y algunos términos médicos. Hable con su proveedor de atención a la salud para obtener más información.

### ¿Qué es el tamizaje avanzado para aneuploidias con ADN fetal libre?

El tamizaje avanzado para aneuploidias con ADN fetal libre se realiza utilizando sangre que se extrae de su brazo. Se puede realizar a partir de las 10 semanas de embarazo. La prueba detecta trastornos específicos en su bebé, que están relacionados a sus cromosomas. Los cromosomas son los “paquetes” de ADN que contienen nuestras células.

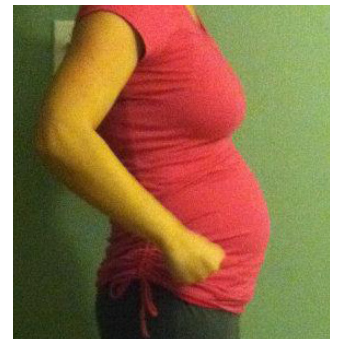
El ADN es *ácido desoxirribonucleico*, una molécula que transmite información genética de una a otra generación. La mayoría de nuestro ADN está almacenado dentro de las células de nuestro cuerpo. El ADN libre no se encuentra contenido dentro de una célula. Todos tenemos ADN libre en nuestra sangre. Durante el embarazo, la mayoría del ADN libre en su sangre es suyo, pero una parte proviene del feto.

En esta prueba, el laboratorio mide la cantidad total de ADN fetal libre, proveniente de los cromosomas 21, 18, 13 y X en su sangre. Si hay una cantidad anormal de ADN de uno de estos cromosomas en su sangre, hay una alta probabilidad de que su bebé tenga una aneuploidia en ese cromosoma.

### ¿Qué es aneuploidia?

La *aneuploidia* es cuando una persona tiene copias adicionales o le faltan copias de ciertos cromosomas.

La mayoría de la gente tiene 2 copias de cada uno de los 23 cromosomas diferentes, para un total de 46. Una *trisomía* es cuando hay 3 copias de un cromosoma determinado en todas las células del cuerpo. Una *monosomía* es cuando hay solamente una copia de cierto cromosoma en todas las células del cuerpo.



El tamizaje para aneuploidias puede comenzar en la 10ª semana de su embarazo.

- **La trisomía 21** es cuando hay 3 copias del cromosoma número 21 en todas las células. Es la causa más común de un trastorno genético denominado *Síndrome de Down*.
- **La trisomía 18** es cuando hay 3 copias del cromosoma 18 en todas las células. Esta condición también se denomina *Síndrome de Edward*.
- **La trisomía 13** es cuando hay 3 copias del cromosoma 13 en todas las células. Este trastorno genético también se conoce como *Síndrome de Patau*.
- **La monosomía X** es cuando hay solo una copia del cromosoma X. Es la causa más común de un trastorno genético denominado *Síndrome de Turner*.

### ¿Cuáles son las ventajas de esta prueba?

- Es la prueba de tamizaje más preciso para aneuploidias disponible hoy en día.
- Practicar esta prueba **no** presenta ningún riesgo para el feto.
- Los resultados normales pueden ser tranquilizadores y ayudarle a reducir su ansiedad que usted podría tener acerca de la salud de su bebé.

### ¿Cuáles son las limitaciones de esta prueba?

- El tamizaje avanzado para aneuploidias detecta **casi** todos los casos de Síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 y monosomía X. **Pero no le dirá con absoluta certeza si su bebé tiene o no una de estos trastornos.**
- En casos raros, el resultado será anormal, aunque el bebé **no tenga** aneuploidia.
- En casos raros, el resultado será normal, aunque el bebé **tenga** aneuploidia.
- Alrededor de 1% (1 de cada 100) muestras de sangre no se puede interpretar. Si esto ocurre usted no recibirá un resultado.
- El tamizaje avanzado para aneuploidias no analiza ningún otro trastorno de los cromosomas, otros defectos de nacimiento, u otras anomalías genéticas.

### ¿Qué significa un resultado normal?

Un resultado normal significa que las probabilidades de que su bebé tenga una aneuploidia son muy **bajas**.

### ¿Preguntas?

Sus preguntas son importantes. Llame a su médico o proveedor de atención a la salud si tiene preguntas o inquietudes.

Clínica de Diagnóstico Prenatal: 206-598-8130

### Si la prueba es anormal, ¿cómo puedo confirmar los resultados?

Si desea confirmar que su bebé tiene aneuploidia:

- Antes del parto usted puede someterse a una *prueba del vello coriónico* (CVS –por sus siglas en inglés) o *amniocentesis*. Por favor solicite los folletos que describen estas pruebas.
- Después del parto se puede tomar una pequeña muestra de sangre de su bebé para analizar los cromosomas del bebé.

## Advanced Aneuploidy Screening with Cell-Free DNA

### *A guide to prenatal testing*

*At University of Washington Medical Center, we partner with our patients and families in making decisions about their health care.*

*This handout gives information to help you decide if you want to have an advanced aneuploidy screening test. Having this test is up to you. Some people do not find this type of test to be helpful. You may refuse testing at any time.*

*This handout explains the screening test and some medical terms. Talk with your health care provider to learn more.*

### **What is advanced aneuploidy screening with cell-free DNA?**

*Advanced aneuploidy screening with cell-free DNA is done using blood drawn from your arm. It can be done starting at 10 weeks of pregnancy. The test screens for specific disorders in your baby that are related to **chromosomes**. Chromosomes are the “packages” of DNA contained in our cells.*

*DNA is **deoxyribonucleic acid**, a molecule that carries genetic information from one generation to the next. Most of our DNA is stored inside the cells of our body. **Cell-free DNA** is not contained within a cell. Everyone has some cell-free DNA in their blood. When you are pregnant, most of the cell-free DNA in your blood is from you, but some is from your fetus.*

*In this test, the lab measures the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, 13, and X in your blood. If there is an abnormal amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that your baby has aneuploidy for that chromosome.*



*Aneuploidy screening can start in the 10th week of pregnancy.*

### **What is aneuploidy?**

*Aneuploidy is when a person has extra copies or missing copies of certain chromosomes.*

*Most people have 2 copies each of 23 different chromosomes, for a total of 46. **Trisomy** is when there are 3 copies of a certain chromosome in all of the cells in the body. **Monosomy** is when there is only 1 copy of a certain chromosome in all of the cells in the body.*

- **Trisomy 21** is when there are 3 copies of the chromosome number 21 in all cells. It is the most common cause of a genetic condition called *Down syndrome*.
- **Trisomy 18** is when there are 3 copies of chromosome 18 in all cells. This condition is also called *Edward syndrome*.
- **Trisomy 13** is when there are 3 copies of chromosome 13 in all cells. This condition is also called *Patau syndrome*.
- **Monosomy X** is when there is only 1 copy of the X chromosome. It is the most common cause of a genetic condition called *Turner syndrome*.

### What are the benefits of this test?

- It is the most accurate screening test for aneuploidy available today.
- Taking this test does **not** pose any risk to your fetus.
- Normal results may be reassuring and help lower anxiety you may have about your baby's health.

### What are the limitations of this test?

- Advanced aneuploidy screening detects **nearly** all cases of Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, and monosomy X. **But, it will not tell you for sure whether or not your baby has any of these disorders.**
- Rarely, the result will be abnormal, even though the fetus **does not** have aneuploidy.
- Rarely, the result will be normal, even though the fetus **does** have aneuploidy.
- About 1% of blood samples (1 out of 100) cannot be interpreted. If this happens, you will not get a result.
- Advanced aneuploidy screening does not test for any other chromosome disorders, other birth defects, or other genetic conditions.

### What does a normal result mean?

A normal result means that the chances of your baby having aneuploidy are very **low**.

### If the test is abnormal, how can I confirm the results?

If you want to confirm that your baby has aneuploidy:

- Before you deliver, you can have a *chorionic villus sampling* (CVS) or an *amniocentesis* test. Please ask for handouts that describe these tests.
- After delivery, a small blood sample can be taken from your baby to test your baby's chromosomes.

### Questions?

Your questions are important. Call your doctor or health care provider if you have questions or concerns.

Prenatal Diagnosis Clinic:  
206-598-8130