



Evaluación prenatal avanzada con ADN en células libres

En la Clínica de Medicina Materno Fetal (Maternal Fetal Medicine Clinic) de UW en Yakima

En la Clínica de Medicina Materno Fetal (Maternal Fetal Medicine Clinic) de UW, en Yakima, trabajamos en colaboración con nuestros pacientes y sus familias en la toma de decisiones acerca de su atención a la salud. Este folleto ofrece información para ayudarlo a decidir si desea someterse a una evaluación de ADN en células libres.

Es su decisión si desea o no someterse a este examen. Hable con su proveedor de atención de embarazo para obtener más información.

¿Qué es una evaluación prenatal avanzada con ADN en células libres?

La evaluación prenatal avanzada con ADN en células libres es un análisis de sangre que se realiza durante el embarazo. El ADN en células libres es material genético del embarazo. Es normal que una mujer embarazada tenga un poco de este material en su sangre.

*Este examen nos dice el riesgo de su bebé de tener afecciones de salud tales como *síndrome de Down*, *trisomía 18* o *trisomía 13*. También nos puede decir el riesgo de que su bebé tenga un *problema del cromosoma X*. Este examen **no** diagnostica estas afecciones, pero nos puede decir si su bebé puede tenerlas.*

¿Quién puede hacerse este examen?

Este examen se lo puede hacer después de la décima semana de embarazo. Se hace generalmente a mujeres que tienen un riesgo mayor de tener bebés con estas afecciones. Las mujeres tienen un riesgo mayor si:

- Tendrán **35 años de edad o más** en la fecha de parto prevista
- Tienen antecedentes personales o familiares de determinadas **afecciones heredadas (genéticas)**
- Se realizaron una **ecografía fetal** que mostró un posible problema
- Obtuvieron un resultado positivo en el análisis de sangre **de detección en suero**



Hable con su proveedor de atención de embarazo si tiene preguntas acerca de la evaluación prenatal.

¿Cómo se realiza una evaluación de ADN en células libres?

Una evaluación de ADN en células libres tiene 2 partes. La mujer embarazada deberá:

- Reunirse con un asesor genético
- Realizarse 1 extracción de sangre del brazo

Reunirse con un asesor genético

Hablar con un asesor genético puede ayudarla a decidir qué exámenes, si correspondiera, son los correctos para usted. Esta consulta se realiza generalmente el mismo día que la extracción de sangre. Generalmente dura alrededor de 30 minutos y se realiza en la Clínica de Medicina Materno Fetal (*Maternal Fetal Medicine Clinic*) de UW, en Yakima.

En esta consulta, un asesor genético:

- Le preguntará acerca de su embarazo y los antecedentes familiares
- Le explicará el síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 y los problemas del cromosoma X
- Le explicará cómo funciona el examen de ADN en células libres y cómo usted obtendrá los resultados

Extracción de sangre

La extracción de sangre se realiza usualmente en nuestra clínica después de reunirse con el asesor genético. Para este examen, se le extrae sangre de su brazo. La muestra de sangre se enviará al laboratorio que usted y su asesor genético hayan elegido.

El análisis de sangre revisa su sangre para detectar ADN en células libres de determinados *cromosomas* (las partes de una célula que contienen información genética). La cantidad de este ADN es usualmente diferente si un bebé tiene síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 o un problema del cromosoma X.

¿Qué información obtendré a partir de esta evaluación?

La mayoría de las personas tienen 23 pares de cromosomas y un total de 46. La evaluación revisará a su bebé para detectar estos trastornos:

- **La trisomía 21** es cuando hay 3 copias del cromosoma 21 en todas las células del bebé. Es la causa más común de una afección genética denominada *síndrome de Down*.
- **La trisomía 18** es cuando hay 3 copias del cromosoma 18 en todas las células del bebé. Esta afección también se denomina *síndrome de Edward*.
- **La trisomía 13** es cuando hay 3 copias del cromosoma 13 en todas las células del bebé. Esta afección también se denomina *síndrome de Patau*.
- **La monosomía X** es cuando hay solo 1 copia del cromosoma X en todas las células del bebé. La monosomía X es la causa más común de una afección denominada *síndrome de Turner*.

- **XXY**, cuando hay 2 copias de los cromosomas X y 1 copia del cromosoma Y en todas las células del bebé. XXY causa una afección llamada síndrome de Klinefelter.

¿Qué tan preciso es el examen de ADN en células libres?

El examen de ADN en células libres detecta **casi** todos los casos de síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 y el problema del cromosoma X. **Pero no le dirá con absoluta certeza si su bebé tiene una de estas afecciones.**

¿Cuáles son las ventajas de este examen?

- Un examen de ADN en células libres le proporciona información acerca de la salud de su bebé, sin ningún riesgo para su embarazo. Este es el mejor examen que tenemos para verificar los cromosomas de un bebé que no ha nacido.
- Como los resultados nos dicen más acerca de la salud de su bebé, también nos pueden ayudar a brindarle una mejor atención durante su embarazo.
- Este examen no presenta ningún riesgo para usted ni para el bebé.
- Los resultados normales pueden tranquilizarla acerca de la salud de su bebé.

¿Cuáles son las limitaciones de esta prueba?

- Un resultado *anormal* puede causar preocupación o estrés para los padres y para la familia.
- Este examen no brinda información acerca de *espina bífida* u otros defectos congénitos o afecciones genéticas. Se puede realizar otro análisis de sangre entre la semana 15 y la semana 22 del embarazo para detectar la espina bífida.

¿Qué es lo que puedo esperar después del examen?

La mayoría de las mujeres reciben sus resultados a las 2 semanas después de la extracción de sangre. Los resultados pueden ser *normales* o *anormales*:

Resultados normales:

Un resultado normal significa que usted tiene un **riesgo bajo** de tener un bebé con síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 o un problema del cromosoma del sexo. Sin embargo, su bebé igual podría tener una de estas afecciones. Esto no es frecuente, pero a veces el resultado del examen es normal incluso cuando el bebé **sí** tiene una de estas afecciones.

Resultados anormales

Un resultado anormal significa que su bebé **puede** tener síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 o un problema del cromosoma X. Sin embargo, no nos da la seguridad.

Esto no es frecuente, pero a veces el resultado del examen es anormal incluso cuando el bebé **no** tiene una de estas afecciones. Se pueden hacer otros exámenes para confirmar que el bebé tiene una de estas afecciones.

Si el examen es anormal, ¿qué más puedo hacer?

Si los resultados del examen son anormales, se le programará una reunión con un asesor genético. En esta consulta, usted:

- Revisará sus resultados
- Hablará acerca de los resultados posibles para su embarazo y su bebé
- Hará todas las preguntas que tenga
- Se informará acerca de otras pruebas que se puede hacer

Si desea confirmar que su bebé tiene una de estas afecciones genéticas:

- **Antes del parto:** Puede someterse a una *muestra de vellosidades coriónicas* (CVS, por sus siglas en inglés) o *amniocentesis*. Solicite los folletos que explican estas pruebas.
- **Después del parto:** Podemos tomarle una pequeña muestra de sangre de su bebé para analizar los cromosomas del bebé.

¿Preguntas?

Sus preguntas son importantes. Si tiene más preguntas acerca del ADN en células libres, hable con su proveedor antes de firmar ningún formulario de consentimiento.

Clínica de Medicina Materno Fetal (*Maternal Fetal Medicine Clinic*) de UM, en Yakima Valley Memorial Hospital:

206.598.3900 o
855.464.6298 (llamada gratuita)

3003 Tieton Dr., Suite 240,
Yakima, WA 98902

(Frente a Yakima Valley Memorial Hospital, en la esquina de Tieton Dr. y 30th Ave., en el Pabellón Oeste del edificio de asistencia médica 1)

Advanced Prenatal Screening with Cell-Free DNA

At UW Maternal Fetal Medicine in Yakima

At UW Maternal Fetal Medicine in Yakima, we partner with our patients and families in making decisions about their healthcare. This handout gives information to help you decide if you want to have cell-free DNA screening.

It is your decision whether or not to have this test. Talk with your pregnancy care provider to learn more.

What is advanced prenatal screening with cell-free DNA?

Advanced screening with cell-free DNA is a blood test done during pregnancy. Cell-free DNA is genetic material from the pregnancy. It is normal for a pregnant woman to have some of this material in her blood.

*This test tells us the risk of your baby having health conditions such as Down syndrome, trisomy 18, or trisomy 13. It can also tell the risk of your baby having an X chromosome issue. The test does **not** diagnose these conditions, but it can tell us if your baby might have them.*

Who can have this test?

This test can be done after the 10th week of pregnancy. It is usually done for women who have a higher risk of having babies with these conditions. Women are at higher risk if they:

- Will be **35 years or older** at their expected due date
- Have a personal or family history of certain **inherited (genetic) conditions**
- Had a **fetal ultrasound** that showed a possible problem
- Had a positive **serum screening** blood test



Talk with your pregnancy care provider if you have any questions about prenatal screening.

How is a cell-free DNA screen done?

A cell-free DNA screen has 2 parts. The pregnant woman will:

- Meet with a genetic counselor
- Have 1 blood draw from her arm

Meeting with a Genetic Counselor

Talking with a genetic counselor can help you decide what tests, if any, are right for you. This visit is usually on the same day as your blood draw. It usually lasts about 30 minutes and is at the UW Maternal Fetal Medicine clinic in Yakima.

At this visit, a genetic counselor will:

- Ask you about your pregnancy and family history
- Explain Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, and X chromosome issues
- Explain how the cell-free DNA test works and how you will get results

Blood Draw

The blood draw is usually done in our clinic right after you meet with the genetic counselor. Blood is taken from your arm for this test. The blood sample will be sent to the lab you and the genetic counselor have chosen.

The blood test checks your blood for cell-free DNA from certain *chromosomes* (the parts of a cell that contain genetic information). The amount of this DNA is usually different if a baby has Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, or an X chromosome issue.

What will I learn from this screening?

Most people have 23 pairs of chromosomes, for a total of 46. The screening will check your baby for these disorders:

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

- **XXY**, when there are 2 copies of the X chromosomes and 1 copy of the Y chromosome in all the baby's cells. XXY causes a condition called Klinefelter syndrome.

How accurate is cell-free DNA testing?

Cell-free DNA testing detects **nearly** all cases of Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, and X chromosome issue. **But, it will not tell you for sure if your baby has any of these conditions.**

What are the benefits of this test?

- A cell-free DNA test gives you information about your baby's health without any risk to your pregnancy. It is the best test we have for checking an unborn baby's chromosomes.
- Because the results tell us more about your baby's health, they may also help us give you better care during your pregnancy.
- The test does not pose any risk to you or your baby.
- Normal results may help reassure you about your baby's health.

What are the limitations of this test?

- An *abnormal* result can cause worry or stress for the parents and family.
- This test does not give information about *spina bifida* or other birth defects or genetic conditions. Another blood test may be done between 15 weeks and 22 weeks of pregnancy to check for spina bifida.

What can I expect after the test?

Most women receive their results within 2 weeks after their blood draw. Results can either be *normal* or *abnormal*:

Normal Results

A normal result means that you have a **low risk** of having a baby with Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, or a sex chromosome issue. But, your baby may still have one of these conditions. It is rare, but sometimes the test result is normal even when the baby **does** have one of these conditions.

Abnormal Results

An abnormal result means that your baby **may** have Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, or an X chromosome issue. But, it does not tell us for sure.

It is rare, but sometimes the screening result is abnormal even when the baby **does not** have one of these conditions. Other tests can be done to confirm that the baby has one these conditions.

If the test is abnormal, what can I do next?

If your test results are abnormal, you will be scheduled to meet with a genetic counselor. At this visit, you will:

- Review your results
- Talk about possible outcomes for your pregnancy and your baby
- Ask any questions you have
- Find out about more tests you can take

If you want to confirm that your baby has one of these genetic conditions:

- **Before you deliver:** You can have a *chorionic villus sampling (CVS)* or an *amniocentesis test*. Please ask for handouts that explain these tests.
- **After you deliver:** We can take a small blood sample from your baby to test your baby's chromosomes.

Questions?

Your questions are important. If you have any more questions about cell-free DNA, talk with your provider before you sign any consent forms.

UW Medicine Maternal Fetal Medicine Clinic at Yakima Valley Memorial Hospital:

206.598.3900 or toll-free
855.464.6298

3003 Tieton Dr., Suite 240,
Yakima, WA 98902

(Across the street from Yakima Valley Memorial Hospital, on the corner of Tieton Dr. and 30th Ave., in the West Pavilion 1 medical building)