

# CRIBADO DE CROMOSOMOPATÍAS EN EL PRIMER TRIMESTRE

Servicio de Ginecología y Obstetricia

- Servicio de Ginecología y Obstetricia •  
Departamento de Salud Torreveija  
Ctra. Torreveija a San Miguel de Salinas. CV-95  
Partida La Ceñuela. 03186 Torreveija



## ¿Qué es el test de cribado?

## Resultados

Se entiende por test de cribado (screening, en inglés) aquel test diagnóstico que se aplica a toda la población, en este caso a todas las embarazadas. El objetivo es seleccionar los casos con mayor riesgo de padecer una enfermedad determinada, en este caso tener un feto con una alteración cromosómica.

## ¿Qué son las alteraciones cromosómicas?

Una alteración cromosómica es un defecto congénito en el que falta o sobra parcial o totalmente alguno de los cromosomas de las células. La más frecuente es el síndrome de Down (1.8%) donde el cromosoma 21 está en exceso, causando retraso mental y malformaciones en grado variable. Las mujeres mayores de 35 años tienen más riesgo de presentar síndrome de Down, sin embargo dos de cada tres nacidos con síndrome de Down lo nacen de madres menores de 35 años por la mayor frecuencia de embarazos en estas edades.

## ¿Cuándo se realiza el cribado?

Actualmente realizamos una prueba de cribado entre las semanas 10-14 de gestación. Es una prueba no diagnóstica que nos orientará a pensar si existe o no una cromosomopatía que pueda tener graves consecuencias en el desarrollo físico y/o mental de su hijo. El objetivo final es conocer la integridad cromosómica de su hijo y permitirle acogerse a la Ley de la Interrupción Voluntaria del Embarazo. Esta prueba no supone ningún riesgo y consiste en una extracción de sangre materna y una ecografía.

Los resultados son puramente orientativos. Se ofrecen en forma de cifras, representando un índice de riesgo, que puede ser mayor o menor al riesgo que, de forma natural se tiene por la edad materna, de tener un niño con una anomalía cromosómica. Se considera que es positiva cuando el riesgo estimado sea igual o superior a 1 en 270.

El 5% de las pruebas con resultado "positivo" se dan en fetos cromosómicamente normales. Por ello este resultado no significa necesariamente que el feto esté afectado sino simplemente la probabilidad de que sea así. También la prueba puede resultar falsamente negativa en 1 de cada 4 casos de síndrome de Down.

## Si el resultado es positivo...

En caso de que la prueba sea "positiva" se le ofrecerá la posibilidad de confirmar el diagnóstico mediante una segunda prueba; ésta sí invasiva y con cierto riesgo para el embarazo que se realiza de forma voluntaria y siempre podrá rehusarla.

En nuestro centro actualmente la biopsia corial se considera que es la técnica de elección antes de la semana 14 de gestación, permitiéndonos adelantar el diagnóstico en tres semanas respecto a la amniocentesis.

Su matrona le informará del resultado del cribado de síndrome de Down. En caso de riesgo alto, se la citará en CCEE de Obstetricia para informarle sobre el resultado del cribado y ofrecerle estudio genético.

