



Nota informativa relativa a la PRUEBA COMBINADA

Para la determinación del riesgo de anomalías cromosómicas en el primer trimestre de embarazo

Estimada Señora,

El Sistema Sanitario de la Región Toscana (SST) le ofrece la posibilidad de realizar, durante el primer trimestre de embarazo, una **prueba para la valoración del riesgo de que su feto esté afectado por una de las tres anomalías cromosómicas más frecuentes** (Síndrome de Down/trisomía 21, Síndrome de Edwards/trisomía 18 y Síndrome de Patau/trisomía 13).

¿Qué es y para qué sirve la PRUEBA COMBINADA?

La prueba combinada consiste en la medición ecográfica (que deberá realizarse entre las semanas 11⁺⁰-13⁺⁶ de embarazo) de la translucencia nucal (TN), espesor del líquido recogido a nivel de la nuca del feto, y una extracción de sangre de la madre (que se debe realizar entre la semana 9⁺⁰-13⁺⁶ de embarazo, preferiblemente entre la 10⁺⁰-12⁺⁶) a través de la cual se dosifican dos proteínas (PAPP-A y β -hCG libre). Estos parámetros son integrados por la edad y por los datos clínico-anamnésicos de la gestante para calcular el riesgo específico de cada gestante.

La prueba se considera positiva (alto riesgo) si el riesgo calculado está comprendido entre 1:2 y 1:300. En estos casos, se ofrece a la gestante la posibilidad de someterse a un procedimiento de diagnóstico mediante la extracción de vellosidades coriónicas (villocentesis) o, más tarde, de líquido amniótico (amniocentesis).

La prueba se considera negativa (bajo riesgo) si el riesgo calculado es inferior a 1:300, es decir, de 1:301 en adelante.

En los casos en los que el riesgo esté comprendido entre 1:301 y 1:1000, la Región Toscana ofrece la posibilidad de realizar una prueba adicional de determinación del riesgo (no diagnóstica), que consiste en la extracción de sangre de la madre para buscar ADN fetal circulante (NIPT).

La ecografía, el cálculo del riesgo y la consulta que sigue a la ejecución de la prueba (consulta post prueba) son realizados por un médico acreditado por la Fetal Medicine Foundation (Londres). Las dosificaciones bioquímicas se realizan en los laboratorios acreditados de la Región Toscana.

Al final de la prueba, el médico comunicará la valoración del riesgo total, discutirá sobre el resultado y la dirigirá hacia los posible recorridos de asistencia sucesivos.

Límites de la PRUEBA COMBINADA

1) La prueba combinada presenta una sensibilidad de, aproximadamente, el 90%; es decir, tiene la capacidad de identificar 90 fetos afectados con síndrome de Down por cada 100 pruebas realizadas en fetos afectados (identifica 90 fetos afectados de cada 100).

2) La prueba cuenta con un número de falsos positivos equivalente al 7%: De cada 100 pruebas realizadas, 7 mujeres tendrán un resultado positivo, pero el feto no estará afectado por el Síndrome de Down. De hecho, la positividad expresa exclusivamente un aumento del riesgo estático relativo al embarazo en curso y no indica que el feto esté ciertamente afectado por una anomalía cromosómica.

3) Una prueba negativa significa que la madre presenta bajo riesgo estático para tener un hijo afectado por trisomía 21, 18 ó 13, incluso si esto no significa que «ciertamente» el feto no estará afectado.

Por tanto, es importante subrayar que la prueba no ofrece indicaciones diagnósticas.

Únicamente la ejecución de comprobaciones diagnósticas, como la villocentesis o amniocentesis, permite actualmente confirmar o excluir con certeza, durante la época prenatal, una anomalía cromosómica del feto.

REGIONE
TOSCANA



Nota informativa relativa a la PRUEBA COMBINADA

Para la determinación del riesgo de anomalías cromosómicas en el primer trimestre de embarazo

Preparación y normas de comportamiento

No es necesario ningún tipo de preparación. No es necesario el ayuno. Se recomienda no aplicar aceites, cremas o ungüentos en el abdomen el día de la ejecución de la ecografía.

Riesgos y posibles efectos secundarios

Los exámenes que forman esta prueba no son invasivos, por tanto, no suponen ningún riesgo ni para la gestante ni para el feto.

Cálculo del riesgo basado únicamente en la ecografía con valoración de la TRANSLUCENCIA NUCAL

En los casos en los que no haya sido posible realizar la extracción para la dosificación dos proteínas (PAPP-A y β -hCG libre) en la sangre de la madre, es posible calcular el riesgo de anomalías cromosómicas, utilizando la translucencia nucal, pero, en este caso, se reduce mucho la sensibilidad de la prueba, es decir, la capacidad de identificar los fetos afectados.