



Información sobre la prueba del síndrome Down

Pruebas prenatales
versión 2011

English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down's syndrome. The English brochure text is available on www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

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/zwangerschapsscreening.

Français

Dans cette brochure vous (et votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down. Vous trouverez la version française de cette brochure sur www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Español

Este folleto le ofrece información (también a su pareja) sobre la prueba prenatal sobre el síndrome de Down. El texto español de este folleto lo encontrará en www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Português

Este folheto proporciona a si (e ao seu parceiro) informação sobre o exame pré-natal para detecção da Síndrome de Down. O texto deste folheto em português encontra-se em www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

Papiamentu

Den e foyeto aki bo (i bo partner) ta haña informashon tokante e screening prenatal di e síndrome di Down. Bo ta haña e contenido di e foyeto aki na Papiamentu na www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Türkçe

Bu broşür, Down sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi verme amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne şu adresten ulaşabilirsiniz: www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على فحص الوالدين المتعلق بمتلازمة داون. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة العربية على الموقع التالي www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

中文

本小冊的・容是要告訴您 (和您的伴侶)
關於・前唐氏症篩檢。您可以在下面網站取得本小冊的中文版，網址：
www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

Índice

1. ¿Qué lee en este folleto?	5
¿Qué es la prueba prenatal?	
2. Síndrome de Down	7
3. La prueba combinada	8
Análisis sanguíneo y medición del pliegue nucal	
El resultado es una probabilidad	
¿Qué papel juega la edad de la madre?	
4. Continuación de la investigación	12
Biopsia corial y amniocentesis	
5. Escoger conscientemente	13
Ayuda al escoger	
6. ¿Qué más precisa saber?	14
¿Cuándo recibe el resultado?	
Costes y compensaciones de las pruebas prenatales	
Pago de las investigaciones posteriores	
7. ¿Desea más información?	16
Internet	
Folleto y prospectos	
Organizaciones y direcciones	
8. Utilización de sus datos	18

1 ¿Qué lee en este folleto?



Este folleto le informa a usted (y a su pareja) sobre la prueba prenatal del síndrome de Down.

Si usted está pensando en hacerse la prueba prenatal para el síndrome de Down, usted tendrá primero una amplia entrevista con su comadrona, médico de familia o ginecólogo. La información en este folleto le puede ayudar para preparar esa entrevista. También después de esa entrevista puede volver a leer la información de este folleto.

¿Qué es la prueba prenatal?

Muchos futuros padres se preguntan si su bebé nacerá sano. Esto es comprensible. Y afortunadamente la mayor parte de los bebés nacen sanos. En Holanda, toda mujer embarazada tiene la posibilidad de hacerse una investigación antes del nacimiento del bebé. De esta manera puede hacer una prueba para ver cuáles son las probabilidades de tener un bebé con el síndrome de Down. Esta investigación se denomina la prueba prenatal.

La prueba prenatal puede tranquilizarle sobre la salud de su bebé. Pero también le intranquilizará mucho viéndose confrontada con elecciones difíciles. Usted misma debe determinar si desea las investigaciones o si desea seguir con más investigaciones en caso de un resultado no favorable. Usted puede parar la investigación en cualquier momento.

Hay un folleto especial para la prueba prenatal para deficiencias físicas, la ecografía de las 20 semanas. Lo puede encontrar en www.rivm.nl/zwangerschapsscreening. También se lo puede pedir a su comadrona, médico de familia o ginecólogo.

2 Síndrome de Down



¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es un trastorno genético causado por la presencia de un cromosoma extra. Los cromosomas se encuentran en todas nuestras células y contienen nuestro material genético. Normalmente tenemos dos ejemplares de cada cromosoma en cada célula. Una persona con el síndrome de Down no tiene de un cromosoma determinado (el cromosoma 21) dos ejemplares en cada célula sino tres. Más o menos dos de cada 1000 niños nacen con el síndrome de Down. La probabilidad de un síndrome de Down aumenta cuanto más edad tenga la madre.

Discapacidad psíquica y problemas de salud

Las personas con el síndrome de Down tienen una discapacidad psíquica de leve a grave y algunos rasgos físicos peculiares. Los niños con el síndrome de Down se desarrollan más lentamente, tanto física como psíquicamente. También suelen tener anomalías físicas y problemas de salud. El desarrollo y la gravedad de los problemas de salud varían de persona a persona.

Una parte de los niños con el síndrome de Down fallece durante el embarazo. Casi la mitad de los niños con el síndrome de Down nacen con un problema de corazón. Esto puede ser resuelto muchas veces mediante una operación. Algunos bebés con el síndrome de Down nacen con problemas en el sistema digestivo y sistema endocrino, para lo que también es necesaria una operación. Además tienen más probabilidades de tener problemas respiratorios, de oído, de los ojos, con el lenguaje y el sistema inmunológico frente a infecciones. Las personas con el síndrome de Down suelen tener también más probabilidades de padecer leucemia o la enfermedad de Alzheimer.

Mejora de las probabilidades de buena salud

Mediante una mejor atención y gracias a un mayor conocimiento, las personas con el síndrome de Down tienen una mayor probabilidad de tener una buena salud que antes. También ha mejorado su esperanza de vida. Además en la actualidad tienen muchas más posibilidades de desarrollarse.

3 La prueba combinada

Con *la prueba combinada* se investiga ya pronto en el embarazo si existe una probabilidad elevada de que su bebé tenga el síndrome de Down. Esta investigación no conlleva ningún riesgo para usted o para su bebé.

La prueba consta de una combinación de dos investigaciones:

1. un análisis sanguíneo de usted, entre las 9 y las 14 semanas del embarazo;
2. medición del pliegue nucal del bebé. Esto se hace mediante una ecografía realizada entre la 11 y la 14 semana del embarazo.

Análisis sanguíneo y medición del pliegue nucal

En el análisis sanguíneo se toma un poco de sangre y se investiga en un laboratorio. Para la medición del pliegue nucal se hace una ecografía. En esta investigación se mide el grosor de lo que se llama pliegue nucal de su bebé. Es decir, en el tejido de la parte de atrás del cuello del bebé, que también se conoce como sonolucencia nucal. Este tejido lo tienen todos los bebés, también los sanos. Cuanto mayor sea el pliegue nucal, tanto mayor será la probabilidad de que el bebé padezca el síndrome de Down.



El resultado es una probabilidad

Los resultados del análisis de sangre y la medición del pliegue nucal, en combinación con su edad y la duración precisa del embarazo, determinan las probabilidades de que el bebé padezca el síndrome de Down. Pero la investigación no da ninguna seguridad. Si existe una mayor probabilidad de que su bebé padezca el síndrome de Down se le ofrecerá la posibilidad de hacer más investigaciones.

Probabilidad elevada

En Holanda una probabilidad elevada es una probabilidad de una a 200 o más. Una probabilidad de 1 a 200 significa que de cada 200 mujeres embarazadas en el momento de la investigación una tiene verdaderamente un bebé con el síndrome de Down. Las otras no esperan pues un bebé con el síndrome de Down. Una probabilidad mayor (una a 200 o más) no es lo mismo que una probabilidad más alta o mayor.

También en el caso de que el resultado de la investigación sea favorable, sigue existiendo la probabilidad de tener un bebé con el síndrome de Down u otra anomalía (de cromosomas). La investigación no da ninguna seguridad de tener un bebé sano.

Con la investigación posterior se puede fijar con seguridad si su bebé tiene el síndrome de Down u otra anomalía en los cromosomas.

Pliegue nucal

Un pliegue nucal mayor no sólo se da en casos del síndrome de Down. También se ve a veces un pliegue nucal mayor en niños sanos. Un pliegue nucal mayor también puede significar otras anomalías en los cromosomas o enfermedades físicas. Si en la medición del pliegue nucal se mide 3,5 milímetros o más, se le ofrecerá la posibilidad de hacer más investigaciones. También si el resultado de la prueba combinada no indica una probabilidad elevada del síndrome de Down.

¿Qué papel juega la edad de la madre?

La edad de la madre tiene influencia en las probabilidades de tener un bebé con el síndrome de Down y en la exactitud de la prueba combinada.

La probabilidad de un bebe con el síndrome de Down

La probabilidad media de tener un bebé con el síndrome de Down aumenta con la edad de la madre.

Edad de la madre	Probabilidad de bebé con síndrome de Down en el momento de la prueba
20 – 25 años	1 de cada 1000
26 – 30 años	1 a 2 de cada 1000
31 – 35 años	2 a 5 de cada 1000
36 – 40 años	6 a 15 de cada 1000
41 – 45 años	20 a 61 de cada 1000

Explicación de la tabla

Si hay 1000 mujeres de 30 años embarazadas, hay 2 con un bebé con el síndrome de Down. Esto significa que 998 mujeres embarazadas tienen un bebé sin el síndrome de Down.
Si hay 1000 mujeres de 40 años embarazadas, hay 15 con un bebé con el síndrome de Down. Esto significa que 985 mujeres embarazadas tienen un bebé sin el síndrome de Down.

La exactitud de la prueba combinada

La probabilidad media de descubrir pronto en el embarazo un bebé con el síndrome de Down aumenta con la edad de la madre. En los casos de mujeres jóvenes la prueba acierta menos que en los casos de mujeres mayores.

Edad de la mujer embarazada de un bebé con el síndrome de Down	¿Cuántos bebés con el síndrome de Down se descubren?
20 – 25 años	6 de los 10
26 – 30 años	7 de los 10
31 – 35 años	8 de los 10
36 – 40 años	9 de los 10
41 – 45 años	9 a 10 de los 10

Explicación de la tabla

Si hay 10.000 mujeres de 30 años embarazadas, hay una media de 20 con un bebé con el síndrome de Down. Si estas 20 mujeres se hicieran la prueba combinada, en 14 de ellas se descubriría el síndrome de Down y en 6 mujeres no. Si hay 10.000 mujeres de 40 años embarazadas, hay una media de 150 con un bebé con el síndrome de Down. Si estas 150 mujeres se hicieran la prueba combinada, en 135 de ellas se descubriría el síndrome de Down y en 15 mujeres no.

La prueba combinada en casos de embarazos múltiples

Si usted espera varios bebés, se le dará un resultado para cada uno de ellos. Si existe una probabilidad elevada del síndrome de Down en uno o varios de ellos, se le ofrecerá la posibilidad de hacer más investigaciones.

4 Continuación de la investigación

El resultado de la prueba combinada es una probabilidad. En caso de una probabilidad mayor puede escoger por hacer más investigaciones para tener más seguridad. Estas investigaciones posteriores constan de una biopsia corial (entre las 11 y 14 semanas del embarazo) o una amniocentesis (tras las 15 semanas del embarazo). Se les llama investigaciones posteriores, en las que recibe seguridad, o también diagnóstico prenatal.

En algunos casos puede escoger directamente por el diagnóstico prenatal. Por ejemplo si ya ha cumplido los 36 años. O si en sus familiares directos se dan casos de anomalías hereditarias o congénitas. O si hace uso de medicinas que pueden ser dañinas para el bebé.

Biopsia corial y amniocentesis

La biopsia corial se realiza extrayendo tejido de la placenta e investigándolo. En una amniocentesis se extrae una pequeña muestra del líquido amniótico y se investiga.

Al practicar varias investigaciones existe una pequeña probabilidad de aborto. Esto sucede en tres a cinco de las 1000 investigaciones. Esta probabilidad es mayor en el caso de biopsia corial que en la amniocentesis.

¿Desea más información sobre biopsia corial o sobre la amniocentesis? Consulte www.prenatalescreening.nl

5 Escoger conscientemente

Usted misma determina si quiere que se le practique la prueba del síndrome de Down. Y si de esta prueba se desprende que existe una probabilidad elevada de que tenga un bebé con el síndrome de Down, usted decide si quiere más investigaciones.

¿Qué ha de considerar?

- ¿Cuánto desea saber sobre su bebé antes de que nazca?
- si de la prueba combinada se desprende que su bebé quizás tenga el síndrome de Down, ¿quiere que se le practiquen investigaciones posteriores?
- si de las pruebas posteriores se desprende que su hijo tiene verdaderamente el síndrome de Down, ¿cómo se va preparar para recibirlo?
- ¿cómo ve usted una vida con un hijo o hija con el síndrome de Down?
- ¿cuál es su opinión sobre la posible interrupción de un embarazo en caso de un bebé con el síndrome de Down?

De las investigaciones posteriores puede desprenderse que usted espera un bebé con el síndrome de Down. Esto puede confrontarla con elecciones difíciles. Hable con su pareja, comadrona, médico de familia o ginecólogo. Si decide interrumpir su embarazo, esto puede ser hasta las 24 semanas.

Ayuda al escoger

¿Precisa apoyo a la hora de decidir si quiere que se le haga la prueba del síndrome de Down? Siempre puede dirigirse a su comadrona, médico de familia o ginecólogo. También puede optar por ayuda por medio digital en Internet. Esto le puede ayudar a sopesar sus probabilidades, los pros y los contras. De esta manera puede indicar si ciertos argumentos y motivos son de aplicación para usted. A continuación, la ayuda le expone los pros y los contras de sus argumentos frente a la prueba prenatal. La ayuda en la elección la encontrará en www.prenatalescreening.nl y en www.kiesbeter.nl/medischeinformatie/keuzehulpen

6 ¿Qué más precisa saber?

Si usted está pensando en hacerse la prueba prenatal para el síndrome de Down, usted tendrá primero una amplia entrevista con su comadrona, médico de familia o ginecólogo. Usted recibirá:

- información sobre la investigación
- explicación sobre la manera en la que se efectúa la investigación
- explicación sobre el significado del resultado
- información sobre, entre otras cosas, el síndrome de Down

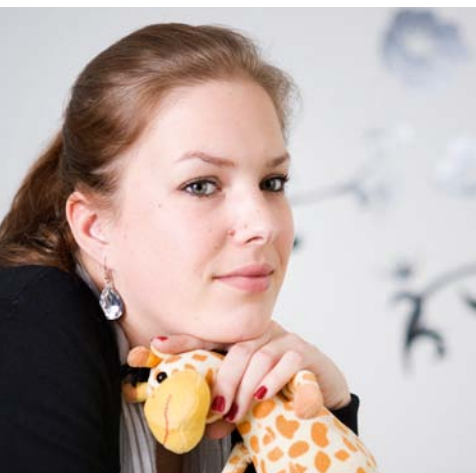
Si tiene preguntas, hágalas durante esa entrevista.

¿Cuándo recibe el resultado?

Esto depende de la investigación y también de su comadrona, médico de familia o ginecólogo. Usted será informada al respecto antes de la investigación.

Costes y compensaciones de las pruebas prenatales

La entrevista sobre la investigación con su comadrona, médico de familia o ginecólogo, son pagadas por el seguro de enfermedad base.



La prueba combinada solamente es pagada por el seguro de enfermedad base:

- si ya ha cumplido los 36 años.
- si tiene una indicación reconocida para el diagnóstico prenatal.

Si no ha cumplido aún los 36 años ni tiene un indicación reconocida, puede dirigirse a su comadrona, médico de familia o ginecólogo con preguntas sobre los costes de la prueba combinada.

Los costes de la entrevista y eventualmente la prueba combinada sólo son pagados si la persona que hace la prueba tiene un contrato con un centro regional para pruebas prenatales. Le aconsejamos que se informe previamente sobre esto con su comadrona, médico de familia o ginecólogo. En www.rivm.nl/zwangerschapsscreening y luego "Downscreening" y "costes" podrá ver qué comadronas, médicos de familia o ginecólogos tienen un contrato en su región. Además es aconsejable controlar si la compañía de seguros de enfermedad tiene un contrato con la persona que hace la prueba. Pregúntelo a su compañía de seguros de enfermedad.

Pago de las investigaciones posteriores

En caso de una probabilidad elevada de síndrome de Down, entra en consideración para las investigaciones posteriores (biopsia corial y amniocentesis). Esta investigación es pagada por su compañía de seguros de enfermedad. En casos de mujeres mayores de 36 años y mujeres con una indicación médica, las investigaciones posteriores también son pagadas sin que se haya hecho primero la prueba prenatal.

7 ¿Desea más información?

Internet

La información en este folleto también la encontrará en Internet:

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening y www.prenatalescreening.nl. Ahí también encontrará ayuda para escoger. Pero también le ofrece más información detallada sobre las pruebas prenatales, diagnósticos, investigaciones posteriores y enfermedades congénitas. Otros sitios web con información sobre pruebas prenatales:

www.zwangernu.nl

www.zwangerwijzer.nl

www.kiesbeter.nl

www.nvog.nl

www.knov.nl

Folletos y prospectos

¿Quiere saber más sobre las investigaciones y enfermedades mencionadas en este folleto?

Pida a su comadrona, médico de familia o ginecólogo hojas informativas.

Hay hojas informativas sobre:

- Ecografía de las 20 semanas
- Síndrome de Down
- Espina bífida o anencefalia

También puede bajar las hojas informativas en:

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening y www.prenatalescreening.nl

¿Quiere saber más sobre otras investigaciones durante y después del embarazo, como el análisis estándar de sangre de embarazadas para el grupo sanguíneo y enfermedades infecciosas? Pida a su comadrona, médico de familia o ginecólogo el folleto “¡Embarazada!” o consulte www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Organizaciones y direcciones

El Erfocentrum

El Erfocentrum es el centro nacional de conocimientos e información sobre aspectos hereditarios, embarazo y enfermedades hereditarias y congénitas.

www.erfocentrum.nl, www.prenatalescreening.nl, www.erfelijkheid.nl,

www.zwangernu.nl, www.zwangerwijzer.nl

E-mail línea Erfo: erfolijn@erfocentrum.nl Línea Erfo: 0900 – 66 555 66. La línea Erfo está disponible los lunes y jueves de 8.30 a 11.30 horas (€ 0,25 por minuto).

Stichting Downsyndroom (Fundación Síndrome de Down)

Se trata de una asociación de padres que defiende los intereses de las personas con síndrome de Down y sus padres. Puede dirigirse a esta fundación si precisa más información sobre el síndrome de Down. La fundación apoya también a padres con un bebé con el síndrome de Down.

www.downsyndroom.nl

E-mail: helpdesk@downsyndroom.nl

Teléfono: 0522 - 28 13 37.

RIVM

El RIVM coordina a solicitud del Ministerio holandés de Salud, Bienestar y Deporte, y con aprobación de los grupos profesionales médicos las pruebas sobre el síndrome de Down y deficiencias físicas. Para más información: www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Centros regionales

Los ocho centros regionales tienen licencias para efectuar estas pruebas. Conciertan contratos con los que efectúan las pruebas y son responsables de la garantía de la calidad a nivel regional. Encontrará más información sobre los centros regionales en:

www.rivm.nl/pns/down-seo/organisatie

8 Utilización de sus datos

Si decide participar en el screening, sus datos serán utilizados. Dichos datos son imprescindibles para poder establecer un diagnóstico y ofrecer eventualmente un tratamiento, así como para garantizar la calidad de la asistencia facilitada.

Esos datos se almacenan en un banco de datos que se llama Peridos. Se trata de un sistema del que se sirven todos los proveedores de servicios sanitarios involucrados en el screening prenatal en Holanda. Ahora bien, sólo aquellos que estén involucrados en su screening, podrán consultar sus datos personales. El sistema está dotado de una protección óptima para garantizar su privacidad.

El centro regional también tiene acceso a los datos almacenados en Peridos. Este centro coordina 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 Pública, 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 mismos 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. Existe la posibilidad de borrar de Peridos sus datos personales una vez finalizado el screening. Si eso es lo que desea, deberá comunicárselo al profesional obstétrico que le atiende.

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 sirven del screening prenatal, se utilizan exclusivamente datos anónimos. Esto significa que nadie, ni tan siquiera los encargados de las estadísticas, le podrá identificar personalmente a usted a partir de los datos.

Lo mismo ocurre con las investigaciones científicas. Los datos de dichas investigaciones, que son necesarias para poder mejorar constantemente el screening prenatal, casi siempre son anónimos. Para impedir que le puedan identificar a usted o a su hijo/a a partir de los datos, se han adoptado todas las medidas de protección posibles. En casos excepcionales, se necesitan datos identificables para las investigaciones científicas. Si usted no quiere que sus datos se utilicen en esos casos excepcionales, comuníquese al profesional sanitario que le atiende.

Naturalmente su decisión no influirá en absoluto en la manera en que le tratarán antes, durante y después del screening.

Colofón

El contenido de este folleto ha sido elaborado por un grupo de trabajo. Este grupo de trabajo está formado por organizaciones de médicos de familia (NHG), comadronas (KNOV), ginecólogos (NVOG), ecografistas (BEN), el Erfocentrum, asociación de padres y organizaciones de pacientes (VSOP) y el RIVM .

© Centraal orgaan, RIVM

Este folleto expone el estado de cosas a partir de los conocimientos disponibles. Los elaboradores del folleto no se responsabilizan de eventuales errores o incorrecciones. Para un asesoramiento personal, puede dirigirse a su comadrona, médico de familia o ginecólogo.

Este folleto sobre el diagnóstico del síndrome de Down lo puede encontrar también en www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Las comadronas, ginecólogos, médicos de cabecera, ecografistas y otros asistentes en el embarazo pueden pedir más ejemplares de este folleto por medio del sitio web www.rivm.nl/pns/folders-bestellen

Diseño: Editorial RIVM, diciembre de 2010

