

## Diagnóstico prenatal en el embarazo

### EL SÍNDROME DE DOWN

#### ¿Qué es el Síndrome de Down?

El Síndrome de Down o trisomía 21 (tres cromosomas 21 en lugar de los dos habituales) es la anomalía cromosómica más frecuente.

El riesgo de tener un bebé con síndrome de Down aumenta con la edad. Eso no significa que una mujer joven no pueda tener un feto afectado por esta anomalía o que una mujer de 39 años no pueda tener un feto sano. Existen marcadores ecográficos y en sangre materna que nos pondrán en alerta y que nos permitirán realizar un diagnóstico.

#### ¿Cómo detectamos el riesgo de Síndrome de Down?

Las pruebas invasivas (amniocentesis y biopsia de corion) son el único sistema seguro para detectar el Síndrome de Down. Además, existen otras pruebas que pueden alertar sobre la presencia de este síndrome y que son las siguientes:

- **Ecografía de 12 semanas:** el estudio de translucencia nucal nos permite detectar el 80 % de fetos afectados. Asimismo existen otros marcadores de 2ª línea que varios grupos internacionales están investigando y que también nos pueden alertar sobre la existencia de un Síndrome de Down como la ausencia del hueso nasal, el estudio del ductus venoso (un vaso que conecta la vena umbilical con el corazón del feto), el ángulo facial y otros. Estos marcadores pueden ser de gran utilidad en los riesgos intermedios (ni muy altos ni muy bajos). En Institut Marquès estudiamos sistemáticamente estos marcadores en la ecografía de primer trimestre que se realiza entre las 11-14 semanas de gestación.

- **Test combinado de primer trimestre:** consiste en la práctica de una ecografía alrededor de las 12 semanas para estudiar el pliegue nucal y un análisis de sangre (Triple screening). Nos permite detectar un 90% de los casos de Síndrome de Down. El resultado nos da una probabilidad de riesgo y en función de éste podremos tomar la decisión de realizar una prueba invasiva (biopsia de corion, amniocentesis) para tener un diagnóstico correcto y definitivo.

- **Triple screening de segundo trimestre** (análisis bioquímico) a las 14-16 semanas. Lo realizamos cuando no hemos llegado a tiempo de hacerlo en primer trimestre. Permite detectar el 65% de los casos.

- **Ecografía de 20 semanas** buscando marcadores ecográficos o anomalías anatómicas típicas. En un 30 % de los fetos con síndrome de Down esta ecografía será normal.

*Queremos que te sientas como en casa.*

