

Si obtengo un resultado de alto riesgo, ¿qué otras pruebas están disponibles?

Si la prueba prenatal Harmony muestra que tiene un alto riesgo, no significa necesariamente que el bebé tenga uno de estos defectos de nacimiento. Su proveedor de atención médica puede ofrecerle uno de los siguientes procedimientos:

- Muestra de vellosidades coriónicas (MVC) es un procedimiento en el que se extrae una pequeña cantidad de tejido de la placenta en desarrollo. El tejido se envía a un laboratorio para realizar un análisis de los cromosomas. En general, la MVC se realiza entre las semanas 10 y 12 de embarazo. Esta prueba está asociada con un pequeño riesgo de aborto espontáneo.
- Muestra de vellosidades coriónicas (MVC) es un procedimiento en el que se extrae una pequeña cantidad de tejido de la placenta en desarrollo. El tejido se envía a un laboratorio para realizar un análisis de los cromosomas. En general, la MVC se realiza entre las semanas 10 y 12 de embarazo. Esta prueba está asociada con un pequeño riesgo de aborto espontáneo.

La prueba prenatal Harmony no detecta los defectos del tubo neural. Los defectos de apertura del tubo neural se presentan cuando el tubo neural del bebé no cierra por completo y queda una apertura en parte de la columna o la cabeza del bebé. Este problema se presenta en aproximadamente 1 de cada 1,500 nacimientos de bebés vivos. Para detectar este tipo de defectos es necesario realizar un análisis de sangre llamada alfafetoproteína sérica materna (MSAFP, por sus siglas en inglés) en el segundo trimestre o un ultrasonido.

Ariosa Diagnostics, un laboratorio clínico con la certificación de CLIA, ha desarrollado y realiza la prueba prenatal Harmony como un servicio de análisis de laboratorio.

1. Biblioteca Nacional de Medicina de Estados Unidos. Genetics Home Reference. Síndrome de Down. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome>. Consulta realizada el 5 de enero de 2012.
2. Biblioteca Nacional de Medicina de Estados Unidos. Genetics Home Reference. Trisomía 18. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. Consulta realizada el 3 de enero de 2012.
3. Archivos de datos, Ariosa Diagnostics.
4. ACOG Practice Bulletin 77. Screening for fetal chromosomal abnormalities (Pruebas de detección de alteraciones cromosómicas fetales). *Obstet Gynecol.* 2007;109:217-227.
5. ACOG Practice Bulletin 88. Invasive prenatal testing for aneuploidy (Pruebas prenatales invasivas de aneuploidia). *Obstet Gynecol.* 2007;110:1459-1467.

Acerca de Integrated Genetics:

Durante más de 25 años Integrated Genetics ha sido una compañía líder en servicios de pruebas y asesoramiento genético.

Acerca de Ariosa Diagnostics:

Ariosa Diagnostics, Inc. está dedicada a ofrecer pruebas prenatales seguras, de alta precisión y a precios accesibles para la salud materna y fetal.

Este folleto es un servicio educativo de Integrated Genetics and Ariosa Diagnostics, Inc. para médicos y sus pacientes.

Si desea obtener más información sobre nuestros servicios de pruebas y asesoramiento genético puede visitar nuestros sitios en Internet:

www.harmonytest.com
www.mytestingoptions.com
www.integratedgenetics.com

Para obtener información sobre facturación puede llamar al 800-845-6167.

Nuestro horario de atención es de lunes a viernes de 8:00 a. m. a 5:00 p. m.



Ariosa, Harmony y Harmony Prenatal Test son marcas registradas de Ariosa Diagnostics, Inc.
©2012 Ariosa Diagnostics, Inc. Todos los derechos reservados.
©2012 Laboratory Corporation of America® Holdings. Todos los derechos reservados.
rep-631-v1-0512

Integrated Genetics Client Services
(800) 848-4436

www.integratedgenetics.com

Harmony™

PRENATAL TEST



El más nuevo avance en pruebas de trisomía fetales no invasivas.



www.mytestingoptions.com

Prueba prenatal Harmony

Sencilla, segura y precisa para usted y su embarazo

La prueba prenatal Harmony™ es una prueba no invasiva que detecta trisomías fetales frecuentes en embarazos a partir de las 10 semanas y se basa en un análisis directo del ADN de la sangre materna.

¿Qué es una trisomía?

Los seres humanos tenemos 23 pares de cromosomas, que son cadenas de ADN y proteínas que llevan información genética. Una trisomía es una alteración cromosómica que se presenta cuando existen tres copias de un cromosoma específico en vez de los dos que se esperan.

La **trisomía 21** se debe a la presencia de una copia extra del cromosoma 21 y es la trisomía más frecuente en el momento del nacimiento. La trisomía 21 provoca el síndrome de Down, que se asocia con discapacidades intelectuales de leves a moderadas y es posible que también provoque problemas digestivos y defectos congénitos del corazón.¹ Se estima que la trisomía 21 está presente en uno de cada 740 recién nacidos.¹

La **trisomía 18** se debe a la presencia de una copia extra del cromosoma 18. La trisomía 18 provoca el síndrome de Edwards y se asocia con una alta tasa de abortos espontáneos. Los bebés que nacen con la trisomía 18, con frecuencia tienen defectos congénitos del corazón y también otros problemas médicos que acortan su vida. Se estima que la trisomía 18 está presente en aproximadamente uno de cada 5,000 recién nacidos.²

La **trisomía 13** se debe a la presencia de una copia extra del cromosoma 13. La trisomía 13 provoca el síndrome de Patau y se asocia con una alta tasa de abortos espontáneos. Los bebés que nacen con la trisomía 13, en general, tienen defectos congénitos graves del corazón y otros problemas médicos. Es muy raro que vivan más de un año. Se estima que la

trisomía 13 está presente en aproximadamente uno de cada 16,000 recién nacidos.

Harmony detecta las trisomías de los cromosomas 13, 18 y 21 en el bebé en gestación, pero no descarta todas las anomalías fetales, que pueden variar en gravedad de acuerdo con el resultado individual.

¿Qué información nos proporcionará a mí y a mi proveedor la prueba prenatal Harmony?

La prueba prenatal Harmony mide la cantidad relativa de cromosomas de la sangre materna para determinar el riesgo de tres trisomías fetales.

¿En qué se diferencia la prueba prenatal Harmony de otras pruebas prenatales?

La prueba prenatal Harmony se basa en los más recientes avances en el campo de las pruebas prenatales no invasivas. Es un análisis de sangre sencillo y seguro que ha demostrado en estudios clínicos que puede detectar el riesgo de trisomías fetales con un alto grado de precisión.³

Las pruebas de detección como los análisis de suero y los ultrasonidos también son no invasivos, pero tienen índices de falsos positivos de hasta un 5% según el análisis, pueden no detectar entre el 10 y el 30% de los casos de trisomía fetal 21.⁴ Es posible que este tipo de pruebas determinen que un embarazo tiene un mayor riesgo de trisomía fetal cuando, de hecho, el bebé en gestación tiene cromosomas normales. O, tal vez determinen que un embarazo tiene un menor riesgo de trisomía fetal cuando, de hecho, el bebé en gestación está afectado por esa trisomía.

Las pruebas de diagnóstico como la amniocentesis o la muestra de vellosidades coriónicas (MVC) son precisas para detectar las trisomías fetales, sin embargo, son invasivas e implican un pequeño riesgo de que se pierda el embarazo.⁵

¿Quién puede hacerse la prueba prenatal Harmony?

Un profesional de atención médica puede ordenar la prueba prenatal Harmony a mujeres con un embarazo de por lo menos 10 semanas de edad gestacional. La prueba no debe usarse en embarazos múltiples (como gemelos) o en embarazos con óvulos donados.

Resultado de bajo riesgo

Si los resultados de la prueba prenatal Harmony muestran bajo riesgo, la probabilidad de tener un bebé con trisomía 21, trisomía 18 o trisomía 13 es baja. En algunas raras ocasiones, la prueba no detectará estos defectos de nacimiento ya que no puede detectar todos los embarazos afectados.

Resultado de alto riesgo

Si los resultados de la prueba prenatal Harmony muestran alto riesgo, aumentan las probabilidades de tener un bebé con trisomía 21, trisomía 18 o trisomía 13. Si su resultado es de alto riesgo, es posible que su proveedor de atención médica le ofrezca asesoramiento genético o pruebas de diagnóstico para determinar si alguno de estos problemas afecta al bebé.

Pregunte a su proveedor

La información de este folleto se proporciona para informarle sobre el servicio de laboratorio clínico para realizar la prueba prenatal Harmony. Consulte con su proveedor de atención médica antes de decidir si la prueba prenatal Harmony es adecuada para usted.