

Remisiones a genética prenatal: Cuándo remitir a genética

- La evaluación de riesgos y las pruebas genéticas pueden contribuir a la atención de personas con historia personal o familiar de condiciones genéticas.
- Se puede considerar una remisión genética **para personas/parejas con un embarazo en curso, o para personas/parejas que estén planeando embarazo.**
- Hay condiciones genéticas que pueden heredarse de **la madre o del padre**, mientras otras pueden heredarse de **ambos padres**, o ser **nuevas en la persona.**
- Las personas cuya historia familiar se desconoce o es escasa pueden remitirse a genética para su evaluación.
- La evaluación de riesgo y las pruebas genéticas prenatales pueden:
 - Hacerse como parte de los controles prenatales de rutina de aneuploidía y defectos del tubo neural abierto
 - Detectar y diagnosticar condiciones genéticas antes del nacimiento
 - Afectar al tratamiento y a las recomendaciones de tratamiento
 - Informar a las personas de los posibles riesgos para futuros hijos

Directrices generales de remisión para indicaciones prenatales

Se recomienda hacer una evaluación genética a todas las mujeres interesadas en la detección o las pruebas genéticas prenatales. Las mujeres embarazadas o que planeen quedar embarazadas que cumplan alguna de las siguientes directrices podrían correr mayor riesgo, y se debe considerar la remisión genética:

(adaptación de NSGC.org)

- Historia personal o familiar de **una variante/mutación patógena conocida**
- Historia personal o familiar de un trastorno, defecto **de nacimiento, o anomalía cromosómica conocidos o de los que se sospeche**
- **Consanguinidad** (madre y padre son familiares de sangre)
- Mujeres que serán mayores de **35 años** en el momento del parto
- Mujeres con **resultados positivos o anormales después de la prueba de suero materno**
- Mujeres con **resultados anormales después de la CVS o amniocentesis**
- **Anormalidades del feto identificadas** en el ultrasonido
- **Exposición a posibles teratógenos durante el embarazo**, incluyendo ciertos medicamentos recetados, infecciones de la madre, drogas recreativas, o radiación
- Historia de muerte fetal, **síndrome de muerte súbita infantil (SIDS), o 3 o más abortos espontáneos**

Prueba de portador

La prueba de portador puede ser adecuada para personas o parejas interesadas en saber si portan el gen de alguna condición genética. En algunos casos, debe haber dos variantes genéticas para que la persona tenga un trastorno; mediante la prueba de portador, se puede asesorar a la pareja portadora sobre el riesgo de que el niño padezca esa condición genética.

- **La prueba de portador de fibrosis quística (CF) y de atrofia muscular espinal (SMA) se debe ofrecer a todas las embarazadas.**
- Se recomienda la prueba de portador para **personas de ciertas etnias** asociadas a una frecuencia **de portadores más alta. Esto incluye personas de ascendencia judía asquenazí, afroamericana, francocanadiense, mediterránea o asiática.**

Todas las directrices de remisión se mencionan en la parte de atrás de este folleto y se actualizan periódicamente. Si está preocupado por la historia personal o familiar de un paciente, un especialista en genética puede ayudarlo a decidir si corresponde seguir evaluando riesgos o hacer pruebas genéticas.

Descripción general de controles y pruebas prenatales

Nombre y tipo de prueba	Tiempos	Descripción
Prueba de portador Prueba de detección	Antes de la concepción o en cualquier momento del embarazo	Las pruebas genéticas que les hagan a ambos padres o a uno de ellos para determinar el riesgo de que el niño padezca ciertas condiciones genéticas recesivas o ligadas al cromosoma X.
Prueba de suero materno Prueba de detección	Primer trimestre: de 10 a 13 semanas Segundo trimestre: de 15 a 22 semanas	Primer trimestre: Examen de sangre materna combinado con ultrasonido para detectar trisomía 21 y trisomía 18. Segundo trimestre: Examen de sangre materna para detectar trisomía 21, trisomía 18 y defectos del tubo neural.
Pruebas/controles prenatales no invasivos (NIPS/NIPT) Prueba de detección	10 semanas y más	Examen de sangre materna para detectar trisomía 21, trisomía 18, trisomía 13 y anomalías del cromosoma sexual.
Muestra de vellosidades coriónicas (CVS) Prueba de diagnóstico	de 10 a 13 semanas	Análisis de células fetales a partir de la muestra de vellosidades coriónicas para diagnosticar anomalías cromosómicas y otras condiciones genéticas.
Amniocentesis Prueba de diagnóstico	de 15 a 20 semanas	Análisis de células fetales a partir de la muestra de líquido amniótico para diagnosticar anomalías cromosómicas, defectos del tubo neural y otras condiciones genéticas.

Actúe ahora

Si su paciente cumple alguno de estos criterios:

- Hable con su paciente sobre recomendaciones para la remisión genética.
- Para encontrar el proveedor de servicios genéticos más cercano en la New York-Mid-Atlantic Consortium (región de Nueva York y el Atlántico Medio, NYMAC), visite el [sitio web de NYMAC](#).

Directrices y recomendaciones (enlaces)

[The Professional Practice and Guidelines Committee of the American College of Medical Genetics and Genomics \(ACMG\) Indication for genetic referral: a guide for healthcare providers](#)

[The American College of Obstetricians and Gynecologists \(ACOG\): Prenatal Genetic Screening and Diagnostic Testing Guidelines](#)

[National Society of Genetic Counselors \(NSGC\) Practice Guideline: Prenatal Screening and Diagnostic Testing Options for Chromosome Aneuploidy](#)

Recursos (enlaces)

- [March of Dimes](#)
Organización sin fines de lucro que se enfoca en la educación y mejora de la salud de la madre y el bebé.
- [“Find a Genetic Counselor” \(Encuentre un consultor genético\) de la National Society of Genetic Counselors \(Sociedad Nacional de Consultores Genéticos, NSGC\)](#).
Herramienta desarrollada por la NSGC para que pacientes y proveedores encuentren servicios de asesoramiento genético en América del Norte (EE. UU. y Canadá).
- [GeneReviews a través de los National Institutes of Health \(Institutos Nacionales de la Salud, NIH\)](#)
Recurso para proveedores sobre el diagnóstico y tratamiento de pacientes con condiciones genéticas.

