



Guía para los exámenes prenatales

Aprender sobre la salud de su bebé

Este capítulo describe los exámenes prenatales que dan información sobre la salud de su bebé. Usted decide si desea que estos exámenes se hagan o no. Hable con su proveedor de atención a la salud para saber más y como ayuda para decidir si algunos de estos exámenes son adecuados para usted.

Si se va a hacer alguno de estos exámenes, se le pedirá que lea más sobre cada uno de ellos. Además se le pedirá que lea y firme un formulario de consentimiento para cada examen.

Hay mucho que usted puede hacer durante su embarazo como ayuda para tener un bebé saludable. Tomar vitaminas prenatales, comer alimentos saludables, hacer algo de ejercicio y dormir lo suficiente le ayudará a tener un embarazo saludable.

El cuerpo humano es complicado. Aun cuando usted haga todo “bien” durante su embarazo, los bebés no siempre se desarrollan normalmente. Entre el 3% y el 5% de los bebés (entre 3 y 5 de 100) tienen algún tipo de problema de salud cuando nacen.

Este folleto le ofrece información básica sobre estos análisis para ayudarle a tomar la mejor decisión en su caso.

¿Cuáles son los exámenes?

Hay 2 tipos básicos de exámenes:

- **Los exámenes de detección** predicen la *probabilidad*, o posibilidad, de que su bebé tenga cierto defecto congénito.
- **Los exámenes de diagnóstico** le informan si su bebé tiene cierto defecto de nacimiento o no.

Las tablas de la página siguiente indican los exámenes y cuándo se realizan. Además dan una descripción breve de cada examen y la información que le proporcionará. El resto de este capítulo le ofrece más información sobre estos exámenes, si desea leer más sobre ellos antes de hablar con su proveedor de atención a la salud.



Los exámenes prenatales también pueden proporcionar información sobre la salud de su bebé.

Exámenes de detección

Nombre del examen	Cuándo	Descripción	Lo que le informa
Ecografía de translucencia nucal (NT en inglés)	11 a 14 semanas	Ecografía abdominal para medir el pequeño espacio detrás del cuello del bebé	<i>Probabilidades</i> de que su bebé tenga un problema en los cromosomas
Evaluación integrada	11 a 14 semanas y 15 a 22 semanas	Ecografía NT más 2 muestras de sangre separadas	<i>Probabilidades</i> de que su bebé tenga el síndrome de Down, trisomía 18 o espina bífida
Evaluación cuádruple	15 a 22 semanas	1 muestra de sangre	<i>Probabilidades</i> de que su bebé tenga el síndrome de Down, trisomía 18 o espina bífida

Exámenes de diagnóstico

Nombre del examen	Cuándo	Descripción	Lo que le informa
Muestra de vellosidades coriónicas (CVS)	11 a 14 semanas	Se toma una muestra de la placenta a través de la vagina o el abdomen	Si su bebé <i>tiene o no</i> problemas en los cromosomas y algunas veces otras enfermedades heredadas
Amniocentesis (con ecografía)	16 a 22 semanas	Muestra del líquido que rodea a su bebé, tomado a través de su abdomen	Si su bebé <i>tiene o no</i> problemas en los cromosomas y algunas veces otras enfermedades heredadas

Otros exámenes

Nombre del examen	Cuándo	Descripción	Lo que le informa
Ecografía estructural	18 a 22 semanas	Ecografía abdominal para controlar el crecimiento y desarrollo del bebé	<i>Si se sospecha o no</i> de anomalías y si se necesitan exámenes adicionales

Exámenes de detección

Translucencia nucal o ecografía NT

Este examen de evaluación se lo realiza entre las 11 y 14 semanas de embarazo. Mediante ecografía, se mide el largo de su bebé para confirmar su fecha del parto. También se usa la ecografía para medir el pequeño espacio debajo de la piel detrás del cuello de su bebé. Este espacio se denomina *translucencia nucal* (NT). Mientras más grande sea este espacio de líquido, mayor es la *probabilidad* de que su bebé tenga un problema en los cromosomas. Solamente el personal especialmente capacitado puede hacer una ecografía NT.

Evaluación integrada

Este examen utiliza los resultados de la ecografía NT y 2 análisis de sangre. La primera muestra de sangre se extrae entre las 11 y las 14 semanas, normalmente el mismo día de la ecografía NT. La segunda muestra de sangre se extrae entre las 15 y las 22 semanas. El examen de sangre busca patrones de proteínas y hormonas que están asociados con ciertos defectos congénitos.

Una evaluación integrada le informa las *probabilidades* de que su bebé tenga síndrome de Down, trisomía 18 o espina bífida. (Para obtener mayores detalles, véase la nota enmarcada en el recuadro en las páginas 34, 35 y 36). No diagnostica las afecciones. La mayoría de las mujeres que reciben un resultado anormal de la evaluación integrada tienen un bebé saludable.

La evaluación integrada puede detectar:

- 90 de cada 100 casos (90%) de síndrome de Down
- 90 de cada 100 casos (90%) de trisomía 18
- 80 de cada 100 casos (80%) de espina bífida

Sin embargo, **no** detectará todos los casos de estos defectos congénitos. Y no es una prueba que detecta otros problemas de salud.

Evaluación cuádruple

Este examen de evaluación implica 1 muestra de sangre, que se extrae entre las 15 a 22 semanas. Es similar a la evaluación integrada, debido a que busca patrones de proteínas y hormonas que están asociados con ciertos defectos congénitos.

Una evaluación cuádruple le informa las *probabilidades* de que su bebé tenga síndrome de Down, trisomía 18 o espina bífida. No diagnostica estas afecciones. La mayoría de las mujeres que reciben un resultado anormal de la evaluación cuádruple tienen un bebé saludable.

¿Qué es un problema en los cromosomas?

Los cromosomas son paquetes de instrucciones genéticas. Los heredamos de nuestros padres. Controlan cómo crece y se desarrolla nuestro cuerpo. Están en todas partes de nuestro cuerpo y solamente se los puede ver con un microscopio.

La mayoría de las personas tienen 46 cromosomas, pero algunas personas tienen un cromosoma adicional (47), uno faltante (45) o un cromosoma que tiene un pedazo separado por completo o un pedazo adicional adherido.

Un cambio en un cromosoma con frecuencia causa defectos congénitos y retraso del desarrollo, pero no siempre es así.

La evaluación cuádruple puede detectar:

- 85 de cada 100 casos (85%) de síndrome de Down
- 75 de cada 100 casos (75%) de trisomía 18
- 80 de cada 100 casos (80%) de espina bífida

Sin embargo, **no** detectará todos los casos de estos defectos congénitos. Y no es una prueba que detecta otros problemas de salud.

Una evaluación cuádruple puede ser una buena prueba para hacer si usted no comienza la atención prenatal hasta su 4^o mes o si no puede acceder a una ecografía NT.

Detección avanzada de aneuploidías con ADN libre de células

Es posible que haya oído en las noticias, o haya visto artículos en Internet respecto a un nuevo análisis de sangre que puede detectar el síndrome de Down. Este análisis se llama *detección avanzada de aneuploidías con ADN libre de células*. Utiliza una muestra de sangre de la madre, y se hace a partir de las 10 semanas de embarazo. Detecta trastornos cromosómicos específicos en el bebé.

Todas las personas tienen un poco de ADN libre (no incluido dentro de una célula) en la sangre. Cuando está embarazada, la mayor parte de ese ADN libre de células proviene de usted, pero parte se origina de su embarazo. En este análisis, se mide la cantidad total de ADN libre de células de los cromosomas 21, 18 y 13 que hay en su sangre.

Al igual que otros exámenes de detección, este análisis no le informa si el bebé tiene o no un problema cromosómico. Pero si hay una cantidad mayor de ADN de uno de estos cromosomas en su sangre, existe una gran probabilidad de que el bebé tenga una trisomía de ese cromosoma.

Actualmente, solamente las mujeres que presentan riesgo alto de tener un bebé con síndrome de Down, trisomía 18 o trisomía 13 pueden hacerse este análisis. Si usted ya tuvo un niño con una de estas trisomías, o si se hizo otro tipo de examen de detección y los resultados son anormales, se le puede ofrecer el análisis de detección avanzada de aneuploidías con ADN libre de células.

Exámenes de diagnóstico

Ecografía estructural

Esta prueba se realiza entre las 18 a 22 semanas. Se usa la ecografía para observar a su bebé, la cantidad de líquido en torno a él, su placenta y su útero. Se revisa para constatar que el bebé está creciendo y que todos los órganos principales están formados.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down también se conoce como trisomía 21. Ocurre cuando una persona tiene una copia adicional del cromosoma número 21.

El síndrome de Down afecta a las personas de diferentes maneras. Las personas con síndrome de Down siempre parecen diferentes de los otros miembros de la familia. Siempre tienen algún retraso desde el punto de vista del desarrollo, pero el nivel de retraso difiere de persona a persona.

Los adultos con síndrome de Down pueden practicar deportes, tener un trabajo básico y disfrutar de los amigos. Pero generalmente no pueden vivir solos sin ayuda.

Muchos bebés con síndrome de Down tienen un defecto cardíaco, que algunas veces se puede corregir con cirugía. Algunas veces tienen lugar otros problemas de salud y defectos congénitos con el síndrome de Down, pero son raros.

Su bebé está lo suficientemente desarrollado a esta edad que una ecografía podría encontrar problemas tales como un defecto cardíaco grave, espina bífida, la falta de un riñón y labio leporino grave. Aunque este examen no diagnostica problemas en los cromosomas, podría mostrar signos de esta o de otras afecciones.

Muestra de vellosidades coriónicas o MVC

Este examen de diagnóstico se realiza generalmente entre las 11 y las 14 semanas. El médico usa ya sea una aguja delgada y flexible o un tubo delgado de plástico para retirar una pequeña muestra de la placenta. Al mismo tiempo se hace una ecografía, de modo que se pueda observar a su bebé durante el procedimiento.

La muestra de la placenta se usa para diagnosticar problemas en los cromosomas. Si en su familia hay una afección heredada, tal como una *distrofia muscular* o *hemofilia*, se puede usar la muestra para examinar a su bebé respecto a esa afección.

La probabilidad de aborto espontáneo después de la MVC es de 1 a 2 mujeres en 100 (1% a 2%).

Amniocentesis o amnio

Este examen de diagnóstico se realiza generalmente entre las 16 y las 22 semanas. El médico usa una aguja delgada y flexible para extraer 2 cucharillas del líquido alrededor de su bebé. Al mismo tiempo se hace una ecografía, de modo que se pueda observar a su bebé durante el procedimiento.

Se usa el líquido para diagnosticar problemas en los cromosomas y espina bífida. Si en su familia hay una afección heredada, tal como una *distrofia muscular* o *hemofilia*, se puede usar el líquido para examinar a su bebé respecto a esa afección.

La probabilidad de que hacerse una amniocentesis cause un aborto espontáneo es de 1 en 400 mujeres (0.25%).

Detección de portadores basada en la ascendencia

Su ascendencia u origen étnico es una pista que ayuda a descubrir si su bebé podría tener una enfermedad genética rara. Cada grupo ancestral tiene afecciones heredadas que son más comunes en ese grupo, en comparación a otros grupos étnicos. Las afecciones asociadas con cada grupo ancestral se detallan en la tabla que se encuentra en la página 36.

La mayoría de las veces, una pareja solamente puede tener un niño con uno de estos trastornos cuando *ambos* padres son "portadores" del *mismo* trastorno. **Los portadores normalmente no tienen ningún síntoma de la enfermedad.** Asimismo, la mayoría de los portadores no tienen ningún antecedente familiar de la enfermedad. Si alguien en su familia tiene una de estas afecciones, informe a su proveedor de atención a la salud.

¿Qué es la trisomía 18?

La trisomía 18 también se conoce como síndrome de Edwards. Ocurre cuando una persona tiene una copia adicional del cromosoma número 18.

La mayoría de los bebés con trisomía 18 no sobreviven al embarazo. Los niños con trisomía 18 tienen daño grave en el cerebro y normalmente otros problemas tales como defectos cardíacos y pie zambo.

¿Qué es la espina bífida?

La espina bífida es una afección en la cual parte de la columna vertebral del bebé no se forma normalmente y los nervios en la columna se dañan. Esto ocurre durante las primeras semanas del embarazo.

La espina bífida afecta a las personas de diferentes maneras. Algunas personas tienen problemas para caminar y podrían tener que usar aparatos ortopédicos o silla de ruedas. Algunas tienen problemas para controlar su vejiga o intestinos. Algunas veces, la espina bífida puede causar daño al cerebro y retraso en el desarrollo.

Si usted y su pareja son portadores del mismo trastorno genético, entonces su bebé podría heredar ese trastorno. Si usted desea saber para asegurarse antes del parto, se puede hacer una amniocentesis o una MVC. La evaluación integrada, la evaluación cuádruple y la ecografía **no** diagnostican estos trastornos.

Para saber si es portadora de estos trastornos hereditarios, deberá suministrar una pequeña muestra de sangre. Usted decide si desea hacerse o no todos estos análisis.

Esta tabla está adaptada de "Ancestry Based Carrier Screening" ("Detección de portadores basada en la ascendencia") publicada por la Sociedad Nacional de Asesores Genéticos (National Society of Genetic Counselors), Inc., 2005:

Grupo ancestral	Afección hereditaria	Probabilidad de ser portador
Afroamericano	Betatalasemia	10% (10 de 100)
	Anemia drepanocítica (de células falciformes)	11% (11 de 100)
Judío de Europa oriental (Asquenazi)	Enfermedad de Canavan	2.5% (2 a 3 de 100)
	Fibrosis quística	3% a 4% (3 a 4 de 100)
	Disautonomía familiar	3% (3 de 100)
	Enfermedad de Tay-Sachs	3% (3 de 100)
Caucásico europeo	Fibrosis quística	3% (3 de 100)
Mediterráneo	Betatalasemia	3% a 5% (3 a 5 de 100)
	Anemia drepanocítica (de células falciformes)	2% a 30% (2 a 30 de 100)
Asiático oriental y suroriental *	Alfatasemia	5% (5 de 100)
	Betatalasemia	2% a 4% (2 a 4 de 100)
Hispano*	Betatalasemia	0.25% a 8% (menos de 1 a 8 de 100)
	Anemia drepanocítica (de células falciformes)	0.6% a 14% (menos de 1 a 14 de 100)
Asiático del medio oriente y sur central*	Betatalasemia	0.5% a 5.5% (menos de 1 a 6 de 100)
	Anemia drepanocítica (de células falciformes)	5% a 25% (5 a 25 de 100)

* Las frecuencias son aproximadas y pueden variar dentro de un grupo ancestral, dependiendo del origen étnico exacto.



Un asesor genético puede ayudarle a usted y a su pareja a tomar decisiones sobre las pruebas prenatales.

Decidir si se debe hacer estos exámenes

Decidir si se debe hacer alguno de estos exámenes, o decidir cuáles son los mejores para usted, puede ser difícil. No existe ninguna decisión “correcta”. Algunas mujeres optan solamente por una ecografía estructural u otro examen. Otras pueden optar por una evaluación integrada y una ecografía estructural. Y si alguno de estos exámenes es anormal, pueden hacerse una amniocentesis. Algunas mujeres prefieren un CVS o amniocentesis sin ninguno de los exámenes de evaluación.

Tomar una decisión con conocimiento de causa

Nuestro objetivo en UW Medicine es colaborar con los pacientes y las familias para tomar decisiones acerca de su atención. Le alentamos a hacer preguntas que le ayuden a tomar sus decisiones.

Estas son algunas de las cosas que podría preguntarse cuando piensa en hacerse pruebas genéticas:

- ¿Deseo alguna de esta información?
- ¿Cómo el saber acerca de estos defectos congénitos antes de que mi bebé nazca nos ayudaría a mí y a mi proveedor de atención a la salud a prepararnos y planificar?
- ¿Cómo me ayudaría esta información a tomar decisiones sobre mi embarazo si se encuentra un defecto congénito?
- ¿Me ayudará a sentirme más tranquila si me someto a estos exámenes?

Su proveedor de atención a la salud puede conversar más con usted sobre estas opciones. O bien, usted puede programar una cita en la Clínica de Diagnóstico Prenatal. Los asesores genéticos en la clínica están especialmente capacitados para ayudar a las personas a considerar estas preguntas. Pueden ayudarle a tomar las decisiones que sean las mejores para usted.

¿Preguntas?

Sus preguntas son importantes. Si tiene preguntas sobre las pruebas prenatales, llame a su proveedor de atención a la salud durante el horario de oficina.

También puede llamar a la Clínica de Diagnóstico Prenatal: 206-598-4072

Guide to Prenatal Testing

Learning about your baby's health

This chapter describes prenatal tests that give information about your baby's health. It is your choice whether or not to have these tests done. Talk with your health care provider to learn more and to help you decide if any of these tests are right for you.

If you have any of these tests done, you will be asked to read more about each one. You will also be asked to read and sign a consent form for each test.

There is a lot you can do during your pregnancy to keep you and your baby healthy. Taking prenatal vitamins, eating healthy foods, exercising, and getting enough sleep are all important.

The human body is complicated. Even if you do everything “right” during your pregnancy, babies do not always develop normally. Between 3% and 5% of babies (between 3 and 5 out of 100) have some kind of health problem when they are born.

This handout gives some basic information about these tests to help you make the best decision for you.

What are the tests?

There are 2 basic kinds of tests:

- **Screening tests** predict the *chance*, or odds, that your baby has a certain birth defect.
- **Diagnostic tests** tell you if your baby does or does not have a certain birth defect.

The tables on the next page list the tests and when they are done. They also give a brief description of each test and what it will tell you. The rest of this chapter gives more details about these tests, if you would like to read about them before you talk with your health care provider.



Prenatal tests can provide information about your baby's health.

Screening Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Nuchal translucency (NT) ultrasound	11 to 14 weeks	Abdominal ultrasound to measure small space behind baby's neck	<i>Chances</i> your baby has a chromosome problem
Integrated screen	11 to 14 weeks <i>and</i> 15 to 22 weeks	NT ultrasound plus 2 separate blood samples	<i>Chances</i> your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida
Quad screen	15 to 22 weeks	1 blood sample	<i>Chances</i> your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida

Diagnostic Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Chorionic villus sampling (CVS)	11 to 14 weeks	Sample of placenta, taken through the vagina or abdomen	<i>Whether or not</i> your baby has chromosome problems and sometimes other inherited diseases
Amniocentesis (with ultrasound)	16 to 22 weeks	Sample of fluid from around your baby, taken through your abdomen	<i>Whether or not</i> your baby has chromosome problems, spina bifida, and sometimes other inherited diseases

Other Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Anatomy ultrasound	18 to 22 weeks	Abdominal ultrasound to check baby's growth and development	<i>Whether or not</i> abnormalities are suspected and if further testing is needed

Screening Tests

Nuchal Translucency (NOO-kul trans-LOO-sun-see) or NT Ultrasound

This screening test is done between 11 and 14 weeks of pregnancy. Using ultrasound, your baby's length is measured to confirm your due date. Ultrasound is also used to measure the small space under the skin behind your baby's neck. This space is called the *nuchal translucency* (NT). The larger this space of fluid is, the greater the *chance* your baby has a chromosome problem. An NT ultrasound can be done only by specially trained staff.

Integrated (IN-tuh-grey-tud) screen

This test uses the results of the NT ultrasound and 2 blood tests. The first blood sample is taken between 11 and 14 weeks, usually the same day as the NT ultrasound. The 2nd blood sample is taken between 15 and 22 weeks. The blood tests look for patterns of proteins and hormones that are linked to certain birth defects.

An integrated screen tells you the *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. (See the sidebars on pages 34, 35, and 36 for more details.) It does not diagnose these conditions. Most women who get an abnormal integrated screen result still have a healthy baby.

The integrated screen can detect:

- 90 out of 100 cases (90%) of Down syndrome
- 90 out of 100 cases (90%) of trisomy 18
- 80 out of 100 cases (80%) of spina bifida

But, it will **not** detect all cases of these birth defects. And, it does not test for any other health problems.

Quad Screen

This screening test involves 1 blood sample that is taken between 15 and 22 weeks. It's like the integrated screen, because it also looks for patterns of proteins and hormones that are linked to certain birth defects.

A quad screen tells you the *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. It does not diagnose these conditions. Most women who get an abnormal quad screen result still have a healthy baby.

What is a chromosome problem?

Chromosomes are packages of genetic instructions. We inherit them from our parents. They control how our bodies grow and develop. They are in every part of our body, and they can only be seen with a microscope.

Most people have 46 chromosomes, but some people have an extra chromosome (47), a missing one (45), or a chromosome that has a piece broken off or an extra piece attached.

A change in a chromosome often causes birth defects and developmental delay, but not always.

The quad screen can detect:

- 85 out of 100 cases (85%) of Down syndrome
- 75 out of 100 cases (75%) of trisomy 18
- 80 out of 100 cases (80%) of spina bifida

But, it will **not** detect all cases of these birth defects. And, it does not test for any other health problems.

A quad screen may be a good test to have if you do not start prenatal care until your 4th month or if an NT ultrasound is not available.

Advanced Aneuploidy Screening with Cell-free DNA

You may have heard in the news or seen articles on the Internet about a new blood test that can screen for Down syndrome. This test is called *advanced aneuploidy screening with cell free DNA*. It uses a blood sample from the mother, and it is done starting at 10 weeks of pregnancy. It screens for specific chromosome disorders in the baby.

Everyone has some free (not contained within a cell) DNA in their blood. When you are pregnant, most of that cell-free DNA is from you, but some is from your pregnancy. In this test, the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, and 13 is measured in your blood.

Like the other screening tests, this test does not tell you if the baby has, or does not have, a chromosome problem. But if there is an increased amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that the baby has trisomy for that chromosome.

Currently, only women who have a high risk of having a baby with Down syndrome, trisomy 18, or trisomy 13 can have this test. If you have already had a child with one of these trisomies, or if you have another type of screen and the results are abnormal, you may be offered advanced aneuploidy screening with cell-free DNA.

Diagnostic Tests

Anatomy (uh-NAT-uh-mee) Ultrasound

This test is done between 18 and 22 weeks. An ultrasound is used to look at your baby, the amount of fluid around him, your placenta, and your uterus. It checks to see that the baby is growing and that all major organs are formed.

What is Down syndrome?

Down syndrome is also known as trisomy 21. It is caused when a person has an extra copy of chromosome number 21.

Down syndrome affects people in different ways. People with Down syndrome always look different than other members of their family. They always have some developmental delay, but the level of delay differs from person to person.

Adults with Down syndrome may be able to play sports, have a basic job, and enjoy friends. But they usually cannot live on their own without help.

Many babies with Down syndrome have a heart defect, which can sometimes be fixed with surgery. Other health problems and birth defects sometimes occur with Down syndrome, but they are rare.

Your baby is developed enough at this age that an ultrasound may find problems such as a severe heart defect, spina bifida, a missing kidney, and severe cleft lip. Although this test will not diagnose chromosome problems, it may show signs of them or other conditions.

Chorionic Villus Sampling (kor-ee-ON-ic VILL-us sam-pling) or CVS

This diagnostic test is usually done between 11 and 14 weeks. The doctor uses either a thin, flexible needle or a thin plastic tube to remove a small sample of the placenta. An ultrasound is done at the same time, so your baby can be seen during the procedure.

The placenta sample is used to diagnose chromosome problems. If an inherited condition such as *muscular dystrophy* or *hemophilia* runs in your family, the sample can be used to test your baby for that condition.

The chance of miscarriage after CVS is 1 to 2 women in 100 (1% to 2%).

Amniocentesis (AM-nee-oh-sen-TEE-sis) or Amnio

This diagnostic test is usually done between 16 and 22 weeks. The doctor uses a thin, flexible needle to take 2 tablespoons of fluid from around your baby. An ultrasound is done at the same time, so your baby can be seen during the procedure.

The fluid is used to diagnose chromosome problems and spina bifida. If an inherited condition like muscular dystrophy or hemophilia runs in your family, the fluid can be used to test your baby for that condition.

The chance that having an amniocentesis will cause a miscarriage is 1 in 400 women (0.25%).

Ancestry Based Carrier Screening

Your ancestry, or ethnicity, is one clue to help learn if your baby could have a rare genetic disease. Each ancestral group has conditions that can be inherited that are more common in that group compared to other ethnic groups. The conditions that are linked with each ancestral group are listed in the table on page 36.

Most times, a couple can only have a child with one of these disorders when *both* parents are “carriers” for the *same* disorder. **Carriers usually have no symptoms of the disease.** Also, most carriers have no family history of the disease. If someone in your family has one of these conditions, tell your health care provider.

What is trisomy 18?

Trisomy 18 is also known as Edwards syndrome. It occurs when a person has an extra copy of chromosome number 18.

Most babies with trisomy 18 do not survive the pregnancy. Children with trisomy 18 have severe brain damage and usually other problems, such as heart defects and clubfoot.

What is spina bifida?

Spina bifida is a condition in which part of the baby's spine does not form normally and the nerves in the spine are damaged. This happens within the first few weeks of pregnancy.

Spina bifida affects people in different ways. Some people have trouble walking and may need to use braces or a wheelchair. Some have trouble controlling their bladder or bowel.

Sometimes, spina bifida can cause brain damage and developmental delay.

If you and your partner are both carriers for the same genetic condition, then your baby could inherit that condition. If you want to know for sure before birth, an amniocentesis or a CVS can be done. The integrated screen, quad screen, and ultrasound will **not** diagnose these disorders.

To see if you are a carrier for these hereditary conditions, you will need to give a small blood sample. It is your choice whether or not to have any or all of these tests.

This table is adapted from "Ancestry Based Carrier Screening" published by the National Society of Genetic Counselors, Inc., 2005:

Ancestral Group	Hereditary Condition	Chance of Being a Carrier
African-American	Beta Thalassemia	10% (10 out of 100)
	Sickle Cell Disease	11% (11 out of 100)
Eastern European (Ashkenazi) Jewish	Canavan Disease	2.5% (2 to 3 out of 100)
	Cystic Fibrosis	3% to 4% (3 to 4 out of 100)
	Familial Dysautonomia	3% (3 out of 100)
	Tay-Sachs Disease	3% (3 out of 100)
European Caucasian	Cystic Fibrosis	3% (3 out of 100)
Mediterranean	Beta Thalassemia	3% to 5% (3 to 5 out of 100)
	Sickle Cell Disease	2% to 30% (2 to 30 out of 100)
East and Southeast Asian*	Alpha Thalassemia	5% (5 out of 100)
	Beta Thalassemia	2% to 4% (2 to 4 out of 100)
Hispanic*	Beta Thalassemia	0.25% to 8% (fewer than 1 to 8 out of 100)
	Sickle Cell Disease	0.6% to 14% (fewer than 1 to 14 out of 100)
Middle Eastern and South Central Asian*	Beta Thalassemia	0.5% to 5.5% (fewer than 1 to 6 out of 100)
	Sickle Cell Disease	5% to 25% (5 to 25 out of 100)

* Numbers for this group are estimates and may vary depending on exact ethnicity.



A genetic counselor can help you and your partner make decisions about prenatal tests.

Deciding Whether to Do These Tests

Choosing whether to have any of these tests, or deciding which ones are best for you, can be hard. There is no “right” choice. Some women choose only an anatomy ultrasound and no other tests. Others may choose an integrated screen and anatomy ultrasound. And, if one of these tests is abnormal, they may have amniocentesis. Some women prefer a CVS or amniocentesis without any of the screening tests.

Making an Informed Decision

Our goal at UW Medicine is to partner with patients and families in making decisions about their care. We encourage you to ask questions to help you to make your decisions.

These are some questions you may want to ask yourself as you think about having genetic testing:

- Do I want to have any of this information?
- How would learning about these birth defects before my baby is born help me and my health care provider prepare and plan?
- How would this information help me make choices about my pregnancy if a birth defect is found?
- Will taking these tests help me feel more reassured?

Your health care provider can talk more with you about your choices. Or, you can schedule an appointment in the Prenatal Diagnosis Clinic. Genetic counselors are specially trained to help people think through these questions. They can help you make the decision that is best for you.

Questions?

Your questions are important. If you have questions about prenatal testing, call your health care provider during office hours.

You may also call the Prenatal Diagnosis Clinic:
206-598-4072

