

LA DIFERENCIA DE PANORAMA

Preguntas habituales

¿Qué es Panorama?

Panorama es una prueba prenatal no invasiva (PPNI) que puede proporcionarle información importante sobre su embarazo, desde las nueve semanas de gestación.

Con Panorama, puede averiguar la probabilidad de que su bebé padezca de ciertas anomalías cromosómicas, como el síndrome de Down. Si así lo desea, también puede averiguar el sexo de su bebé.

¿Cómo funciona el tamizaje prenatal Panorama?

Durante el embarazo, pequeños trozos de ADN de la placenta del bebé se cruzan al torrente sanguíneo de la madre. Panorama utiliza una muestra de sangre, tomada del brazo de la madre, para analizar el ADN del bebé en busca de ciertas afecciones cromosómicas que podrían afectar la salud del bebé. Panorama no representa ningún riesgo para su bebé, a diferencia de la amniocentesis y la muestra de vellosidades coriónicas (MVC), las cuales plantean un leve riesgo de aborto.

¿Qué condiciones detecta Panorama?

Actualmente, las pruebas realizan tamizaje de:

- **Trisomía 21 (también llamada síndrome de Down):**
Es causada por una copia extra del cromosoma 21. Esta es la causa genética más común de discapacidad intelectual. También puede causar ciertos defectos de nacimiento del corazón o otros órganos y pueden causar problemas de audición o la visión.
- **Trisomía 18 (también llamada síndrome de Edwards):**
Es causada por una copia extra del cromosoma 18. Los bebés con síndrome de Edwards generalmente fallecen antes de cumplir un año de edad. Los sobrevivientes tienen retraso mental severo. También causa grave defectos de nacimiento del corazón, cerebro y otros órganos.
- **Trisomía 13 (también llamada síndrome de Patau):**
Es causada por una copia extra del cromosoma 13. Los bebés con síndrome de Patau generalmente fallecen antes de cumplir un año de edad. Los sobrevivientes experimentan discapacidad intelectual severa. También causa muchos defectos de nacimiento graves.
- **Monosomía X (también llamada síndrome de Turner o 45, X):** Esto se debe a la falta de un cromosoma X y afecta solo a las niñas. Las niñas con monosomía X pueden tener defectos cardíacos, problemas de audición, discapacidades menores de aprendizaje y generalmente son más bajas que el promedio. Como adultas, a menudo son infértiles.
- **Triploidía:** Esto es causado por tener un conjunto extra de los 23 cromosomas (para un total de 69 cromosomas) y se asocia con defectos congénitos

graves. Un embarazo triploide puede causar complicaciones graves para la madre, como un sangrado excesivo después del parto y la probabilidad de desarrollar cáncer. Los bebés con triploidía rara vez llegan a término y los que lo hacen generalmente fallecen unos pocos meses después del parto. Es importante que el médico sepa sobre la triploidía, incluso si la madre aborta espontáneamente, para que pueda ser monitoreada por complicaciones.

- **Síndrome de Klinefelter (también llamado 47, XXY):**

Es causado por una copia extra del cromosoma X en los varones. Los niños con síndrome de Klinefelter pueden tener problemas de aprendizaje, tienden a ser más altos que el promedio, y la mayoría de los hombres con esta condición son infértiles.

- **Síndrome triple X (también conocido como 47, XXX):**

Es causado por una copia extra del cromosoma X en las hembras. Algunas niñas con síndrome triple X tienen problemas de aprendizaje, y la mayoría son más altas que el promedio.

- **Síndrome XYY (también llamado síndrome de Jacob o 47, XYY):**

Es causado por una copia extra del cromosoma, y solo afecta a los varones. Los niños con esta condición tienden a ser más altos que el promedio y puede haber dificultades de aprendizaje y conducta leves asociados.

Panorama también detecta cinco síndromes de microdelección que se describen en la página siguiente.

¿Qué tipo de resultados obtendré de la prueba de tamizaje Panorama?

El informe enviado a su proveedor de atención médica tendrá uno de estos resultados:

- **RESULTADO DE BAJA PROBABILIDAD:**

Un resultado de baja probabilidad significa que la posibilidad de que su bebé tenga una de las condiciones cromosómicas es muy baja, lo que puede ser reconfortante. La mayoría de las mujeres que se someten a la prueba de tamizaje de Panorama descubrirán que su bebé tiene pocas probabilidades de padecer las condiciones analizadas.

- **RESULTADO DE ALTA PROBABILIDAD:**

Un resultado de alta probabilidad significa que hay una mayor probabilidad de que su bebé tenga una condición particular. Su proveedor de cuidados de salud hablará con usted acerca de las opciones de pruebas de seguimiento, para que pueda determinar si su bebé está afectado.

- También hay una pequeña posibilidad de que no se obtenga **NINGÚN RESULTADO** de su muestra inicial. En este caso, podemos recomendarle que envíe otra muestra de sangre para volver a realizar la prueba.

¿Cuándo obtendré mis resultados?

La mayoría de los resultados se devolverán en un laps de 7 a 10 días.

¿Qué son las microdeleciones? ¿Cuáles se detectan con el tamizaje de Panorama?

Se llama microdelección a la ausencia (o pérdida) de una pequeña parte de un cromosoma. A diferencia del síndrome de Down, que se manifiesta más frecuentemente en niños de madres de más 35 años de edad, las microdeleciones se producen con la misma frecuencia en mujeres durante los embarazos de todas las edades.

En muchos casos, no hay anomalías obvias en el ultrasonido que sugieran que el bebé tenga una microdelección. Mientras muchas microdeleciones tienen poca repercusión en la salud y vida de un niño, algunas de ellas pueden provocar discapacidades intelectuales y defectos congénitos.

Panorama realiza el tamizaje de cinco microdeleciones, las cuales pueden estar asociadas con problemas graves de salud:

- **Síndrome de delección 22q11.2 (también llamado síndrome de DiGeorge):**

Los bebés que nacen con síndrome de delección 22q11.2 a menudo tienen defectos cardíacos, niveles bajos de calcio en la sangre, problemas del sistema inmunológico y discapacidad intelectual al leve a moderada. También pueden tener problemas renales, problemas de alimentación y/o convulsiones.

- **Síndrome de delección 1p36:**

Los bebés que nacen con síndrome de delección 1p36 tienen un tono muscular débil, defectos cardíacos y otros defectos de nacimiento, discapacidades intelectuales, pérdida de audición y problemas de conducta. Aproximadamente la mitad de estos bebés también tendrán convulsiones.

- **Síndrome de Angelman:**

Los bebés que nacen con el síndrome de Angelman a menudo tienen hitos retrasados (como sentarse, gatear y caminar), convulsiones y problemas con el equilibrio y la caminata. También tienen una discapacidad intelectual grave, y la mayoría no desarrollan el habla.

- **Síndrome de Cri-du-chat (también llamado 5p menos o maullido de gato):**

Los bebés que nacen con el síndrome del maullido de gato normalmente pesan poco al nacer, su cabeza es de pequeño tamaño y tienen un bajo tono muscular. Las dificultades de alimentación y respiración también son comunes. También tienen discapacidad intelectual de moderada a severa.

- **Síndrome de Prader-Willi:**

Los bebés que nacen con el síndrome de Prader-Willi tienen un bajo tono muscular, así como problemas de crecimiento y alimentación.

También tienen discapacidad intelectual. Como niños y adultos, es posible que desarrolle un trastorno de exceso de alimentación que resulta en problemas médicos relacionados con la obesidad.

¿Quién debe obtener el tamizaje prenatal Panorama?

Muchas mujeres embarazadas quieren saber sobre la salud de su bebé. Si desea más información, hable con su proveedor de atención médica. Él o ella le aconsejará qué pruebas le convendría realizarse para ayudarla a estar tranquila.

El tamizaje prenatal Panorama está diseñado para mujeres de cualquier edad y etnia que tengan al menos 9 semanas de embarazo. Actualmente no puede ser utilizado por mujeres que tienen más de dos bebés (por ejemplo, trillizos), múltiples concebidos utilizando un óvulo o gestante sustituta, o aquellas que han recibido un trasplante de médula ósea.

¿Cuáles son las alternativas al tamizaje prenatal Panorama?

Panorama no es la única prueba de tamizaje disponible durante el embarazo. Las pruebas de tamizaje más antiguas que miden las hormonas en la sangre de una mujer embarazada (a menudo llamadas pruebas de tamizaje del suero materno) también pueden decirle si existe una mayor probabilidad de que su bebé tenga una condición cromosómica, como el síndrome de Down. Las pruebas de tamizaje del suero materno son menos precisas que las de Panorama cuando se analizan las condiciones anteriores.

Esto significa que las pruebas de tamizaje del suero tienen más probabilidades que Panorama de pasar por alto ciertas condiciones cromosómicas o indican una mayor probabilidad de una condición cromosómica anormal cuando no existe ninguna.

Panorama es una prueba de tamizaje; no es un procedimiento de diagnóstico. Esto significa que los resultados de las pruebas de Panorama solo la alertan si su bebé tiene una probabilidad más alta de padecer una condición cromosómica. Las pruebas de diagnóstico invasivas, como la amniocentesis y el MVC, son necesarias para saber con certeza si el bebé tiene una condición cromosómica.

Estas pruebas conllevan una ligera probabilidad de aborto espontáneo.

Obtenga más información en www.natera.com/panorama-test



Conceive. Deliver. Thrive.

201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070 | www.natera.com | 1-650-249-9090 | Fax 1-650-730-2272

Acreditado por el CAP, con certificación ISO 13485 y CLIA. ©2019 Natera, Inc. Todos los derechos reservados.

PAN_FS_FAQ_2019_04_15_INTL NAT-801392