National Institute for Public Health
and the Environment
Ministry of Health, Welfare and Sport

Exámenes para detectar anomalías cromosómicas y físicas

El TPNI y la ecografía de las 20 semanas



Índice

Cribado prenatal	**3**
El TPNI	**6**
La ecografía de las 20 semanas	**12**
Revisión de seguimiento	**16**
Más información	**18**

Cribado prenatal

Estás embarazada. Con el TPNI y la Ecografía de las 20 semanas se puede hacer una revisión al bebé que llevas en el vientre Se denomina cribado prenatal.

¿Qué se examina?

Hay dos tipos de cribado prenatal:
1. Examen para detectar anomalías cromosómicas: el TPNI (Test Prenatal No Invasivo).
2. Examen para detectar anomalía físicas: la ecografía de las 20 semanas.

¿A qué exámenes puedes someterte y cuándo?



a partir de la semana 12

NIPT

Examen para detectar anomalías cromosómicas



en torno a la semana 20

ecografía de las 20 semanas

Examen para detectar anomalía físicas, (casi) en la mitad del embarazo

Elegir una opción

Si estás embarazada, acudes a la consulta de una matrona. Ella te preguntará si deseas más información sobre el TPNI y la ecografía de las 20 semanas.

Tienes dos posibilidades:

1. No quieres saber nada de eso. En ese caso, no recibirás información ni se realizará ninguna revisión.
2. Sí quieres saber más al respecto. Si es así, se te informará con detalle. Posteriormente, puedes decidir si quieres hacerte una o varias pruebas:
   - El TPNI: sí o no
   - La ecografía de las 20 semanas: sí o no

Piensa detenidamente en las siguientes preguntas:

- ¿Cuánto quieres saber sobre tu bebé antes de que nazca?
- ¿Cómo sería para ti vivir con un hijo/a con una anomalía cromosómica, como el síndrome de Down, o con un hijo/a con una discapacidad física?

En este folleto hablamos de la matrona. Con esto nos referimos también al ginecólogo/a, enfermero/a, médico/a asistente u otro/a profesional sanitario/a que te ayude durante el embarazo y el parto.

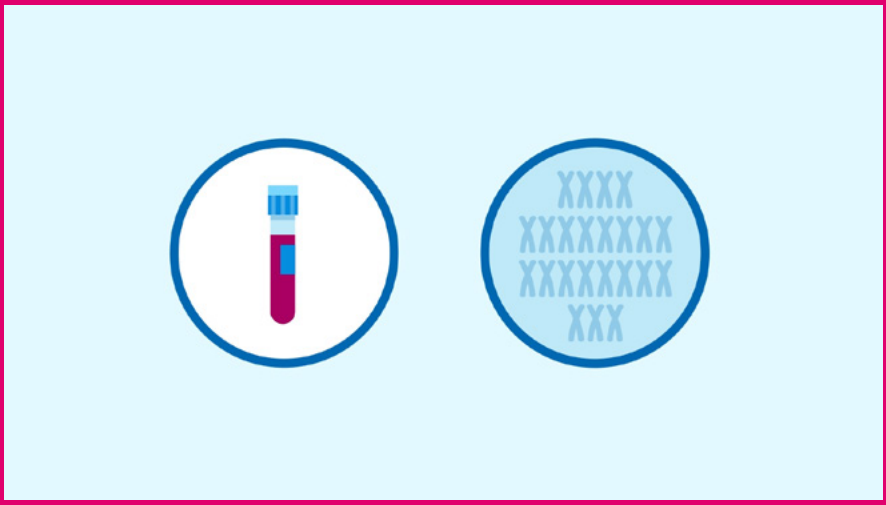


¿Quieres una consulta detallada?
Recomendación: entra en www.screening-cn.com/es/niptseo antes de acudir a la cita. En este sitio encontrarás información sobre las pruebas. También podrás ver vídeos con explicaciones sobre las mismas.

El TPNI

El TPNI es un análisis de sangre para detectar anomalías cromosómicas en el feto. Si optas por el TPNI, accederás a que te extraigan una muestra de sangre, la cual se analizará para detectar anomalías cromosómicas que pueden tener graves consecuencias para la salud del bebé, como el síndrome de Down.

Ve el vídeo sobre el TPNI



¿Cómo funciona el TPNI?

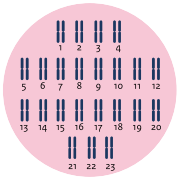
Para el TPNI te extraen una muestra de sangre. Es posible hacerlo a partir de las 12 semanas de gestación. Tu matrona te indicará dónde puedes acudir para que te extraigan sangre. A continuación se realiza el análisis de sangre. El TPNI para la embarazada es gratuito.



El TPNI en caso de gemelos
¿Estás esperando gemelos o más de dos bebés? En ese caso, también puede optar por el TPNI. Entra en www.screening-cn.com/en/niptseo/how-does-the-nipt-work.



¿Qué es una anomalía cromosómica?



23 veces
2 cromosomas



2 cromosomas

Las células de tu cuerpo contienen cromosomas. Esos cromosomas están formados por ADN. El ADN determina tus características, por ejemplo, la altura, el color de los ojos y cómo funciona todo tu cuerpo. Cada célula tiene 23 pares de cromosomas. A veces, algo sale mal durante la formación de los cromosomas. A esto lo llamamos anomalía cromosómica.

¿Qué tipos de anomalías cromosómicas existen?

Hay diferentes tipos:



un cromosoma completo de más



un fragmento de cromosoma de más



un fragmento de cromosoma de menos

Un cromosoma completo de más

Síndrome de Down
El síndrome de Down es una afección con la que nace un bebé.
No tiene cura. Las personas con síndrome de Down tienen una discapacidad intelectual y se aprecia visiblemente cuando alguien lo tiene. Los niños con síndrome de Down se desarrollan más lentamente y pero que la media. La esperanza de vida media de las personas con síndrome de Down es de 60 años. Necesitan el apoyo y la ayuda de su familia o de otras personas durante toda su vida.





Síndrome de Edwards y síndrome de Patau
Se trata de anomalías cromosómicas muy graves. La mayoría de los niños con síndrome de Edwards o Patau fallecen durante el embarazo. o al poco de nacer.

Se trata de un fragmento de cromosoma de más o un fragmento de cromosoma de menos

Por lo general, se trata de una anomalía cromosómica grave. Como consecuencia, el/la niño/a puede presentar una discapacidad intelectual y anomalías físicas.

¿El TPNI ofrece certeza?

El resultado del TPNI no ofrece una certeza del 100 %. Sin embargo, el resultado suele ser tranquilizador: si no hay indicios de una anomalía cromosómica, la probabilidad de que tu bebé tenga esa anomalía es mínima.

¿Y si el resultado indica que hay indicios de una anomalía cromosómica? En ese caso, es necesario realizar más pruebas para determinar con certeza si el/la niño/a padece una anomalía cromosómica. También puede tratarse de una anomalía cromosómica en la placenta o, en muy raras ocasiones, en la madre. La matrona te puede dar más información al respecto. La decisión sobre si realizar o no otras pruebas te corresponde a ti. Las consecuencias de una anomalía cromosómica en un niño/a siempre son graves. Pero no es posible saber de antemano hasta qué punto. Eso depende de cada niño/a.

Análisis de sangre
El TPNI analiza el ADN presente en la sangre de la embarazada. En esa sangre se encuentra principalmente ADN de la madre. Pero también algo de ADN de la placenta.



¿Cuándo te dan los resultados?

Por lo general, la matrona te dará los resultados en un plazo de 14 días.

Los resultados

Los resultados pueden ser los siguientes:

1. No hay indicios de anomalía cromosómica

Aproximadamente 993 de cada 1000 mujeres embarazadas obtienen este resultado.



Este resultado es casi siempre correcto. La probabilidad de que estés embarazada de un niño/a con una anomalía cromosómica es muy baja. Menos de una de cada 1000 embarazadas con este resultado está, no obstante, embarazada de un bebé con una anomalía cromosómica.

No es necesario realizar más pruebas.

2. Hay indicios de anomalía cromosómica

Aproximadamente 7 de cada 1000 mujeres embarazadas obtienen este resultado.

Es posible que estés embarazada de un bebé con una anomalía cromosómica. Tienes dos posibilidades:
1. Hay indicios de síndrome de Down, Edwards o Patau.
2. Hay indicios de otra anomalía cromosómica.

Se te enviará una cita para una entrevista. En ella se te proporcionará más información sobre la anomalía cromosómica y sobre las pruebas de seguimiento a las que puedes someterte.

3. El examen no ha salido bien

A veces, el examen falla. Puedes optar por repetir el TPNI.

La ecografía de las 20 semanas

En la ecografía de las 20 semanas, un técnico de ecografías utiliza un aparato de ultrasonidos para comprobar si el bebé presenta alguna anomalía física. También comprueba el líquido amniótico y el crecimiento del bebé.

Ve el vídeo sobre la ecografía de las 20 semanas



¿Cómo se realiza la ecografía?

Solo los profesionales con una formación especial pueden realizar la ecografía de las 20 semanas. Este profesional realiza una ecografía de tu bebé moviendo el transductor sobre tu vientre. La ecografía no duele ni es peligrosa. Tu bebé no nota nada. La ecografía dura unos 30 minutos. La ecografía de las 20 semanas es gratuita para la embarazada. A veces, el técnico en ecografías no puede ver todo bien. Por ejemplo, si la mujer tiene algo de sobrepeso, si tiene una cicatriz en la pared abdominal o por la posición del bebé.

Una ecografía interna (a través de la vagina)
Si no se ve todo bien, el técnico puede sugerir una ecografía interna. Si aceptas, te la hacen de inmediato. Si no deseas una ecografía interna, puedes rechazarla.



¿Cuándo puedes realizarte la ecografía de las 20 semanas?

Puedes realizarte la ecografía de las 20 semanas entre las 18+0 y las 21+0 semanas de embarazo. Es decir, entre las 18 semanas y 0 días y las 21 semanas y 0 días de gestación. Lo ideal es realizar la ecografía en la semana 19 del embarazo. Es decir, entre las 19 semanas y 0 días y las 19 semanas y 6 días.

El resultado no ofrece una certeza completa

Si el técnico de ecografías ve algo que pueda apuntar a una anomalía física, no siempre está claro si realmente se trata de una anomalía. Y en caso de que lo sea, qué gravedad reviste y qué implica para tu bebé. Por eso siempre se te ofrece una prueba de seguimiento.

El técnico en ecografías no puede detectar todas las anomalías físicas en la ecografía de las 20 semanas. Esto significa que es posible que tu bebé la tenga, aunque no se observe ninguna anomalía física en la ecografía.

¿Cuándo te dan los resultados?

El técnico en ecografías te comunica el resultado inmediatamente después de la ecografía.

¿Qué resultado puedes obtener en la ecografía de las 20 semanas?

1. No se observan indicios de anomalías

Aproximadamente 950 de cada 1000 mujeres embarazadas obtienen este resultado.



No es necesario realizar más pruebas.

2. El técnico en ecografías quiere hacerte otra

Este resultado se obtiene cuando el técnico no puede ver bien a tu bebé. Esto no significa necesariamente que haya algún problema. Por ejemplo, puede ser que no se vea bien al bebé en el útero. Si el técnico en ecografías tiene dudas, te preguntará si deseas repetir la ecografía. Si lo deseas, se repetirá la ecografía.

3. Se ha detectado alguna anomalía. Es necesario realizar más pruebas para estar seguros

Aproximadamente 50 de cada 1000 mujeres embarazadas obtienen este resultado.

Este resultado se te proporciona cuando el técnico en ecografías detecta alguna anomalía. Es necesario realizar más pruebas para determinar exactamente qué le pasa a tu bebé y las consecuencias que tiene para ti y para tu bebé.
Puedes optar por realizar más pruebas.La decisión de hacerlo o no es tuya.

4. Se ha detectado alguna anomalía. No es necesario hacer más pruebas

Más adelante en el embarazo, se te hará otra ecografía y el técnico comprobará si ya ha pasado.

Revisión de seguimiento

¿Tienes los resultados del TPNI o la ecografía de las 20 semanas? ¿Hay algún indicio de que tu bebé tiene una anomalía cromosómica o física? En ese caso, será necesario realizar más pruebas para tener más seguridad. El técnico en ecografías, la matrona o el médico te dirán qué pruebas de seguimiento puedes realizarte y dónde. La decisión sobre si realizar o no otras pruebas te corresponde a ti.

¿Qué opciones hay de pruebas de seguimiento?

El tipo de pruebas de seguimiento que te le ofrecen depende de la que te hayas hecho primero y de en qué semana de gestación te encuentres:

La prueba de seguimiento del TPNI es una de ellas:
- una ecografía exhaustiva.
- una amniocentesis.

La prueba de seguimiento de la ecografía de las 20 semanas es:
- una ecografía exhaustiva.
- un análisis de sangre.
- una amniocentesis.

En una **amniocentesis**, el médico extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico y lo analiza. Se puede hacer después de las 16 semanas de gestación.

El inconveniente es que la amniocentesis conlleva un riesgo de aborto espontáneo. Esto ocurre a 1 de cada 200 mujeres.

¿Quieres saber más sobre la prueba de seguimiento?

Primero se te informará y después podrás tomar la decisión. También puedes decidir que no deseas someterte a una prueba de seguimiento.

Más información

Gastos

La participación en la entrevista detallada y en las pruebas es gratuita para ti. El gobierno paga esos gastos. ¿Hay algún indicio de que tu bebé presenta una anomalía cromosómica o física? En ese caso, puedes optar por una prueba de seguimiento. Los gastos correrán a cargo de ZJCN (Zorg en Jeugd Caribisch Nederland, Asistencia y Juventud del Caribe Neerlandés).

Datos y privacidad

¿Qué sucede con tus datos personales?
Si optas por un cribado prenatal, los proveedores de atención médica guardan tus datos en el expediente médico. Es obligatorio por ley. Los datos y los resultados se utilizan para comprobar si los profesionales sanitarios y el laboratorio realizan correctamente su trabajo, así como para calcular cuántas mujeres embarazadas optan por el cribado prenatal.

Si optas por el TPNI?
Después de realizar el análisis en el laboratorio TPNI, puede que sobre sangre. El laboratorio TPNI conserva la sangre y los datos correspondientes en un sistema de alta seguridad.

Sobre este folleto

Este folleto ha sido elaborado con el mayor cuidado pero no se pueden descartar posibles errores.

Más información

Para obtener más información sobre el TPNI y la ecografía de las 20 semanas, entra en www.screening-cn.com/es/niptseo.

Información en otros idiomas

Esta información también está disponible en neerlandés / papiamento / inglés:

Deze informatie is ook beschikbaar in het Nederlands.

Bo por lesa e informashon aki den papiamentu.

This information is available in English.

Published by

National Institute for Public Health and the Environment, RIVM
www.rivm.nl/en

December 2025

016634