Test no invasivo para la detección de anomalías cromosómicas en sangre materna.
Sin riesgo.
Permite la detección del Síndrome de Down.

cegymf

Centro de Ginecología
y Medicina Materno-fetal

¿Qué es el test prenatal no invasivo en sangre materna?

Es una prueba de cribado prenatal no invasiva (sólo hay que extraer sangre a la madre) para la detección temprana (a partir de la 10ª semana de gestación) de las trisomías de los cromosomas fetales 21,18,13 (síndromes de Down, Edwards y Patau) y los sexuales X e Y. Permite, asimismo, la determinación del sexo fetal.

SIN RIESGO PARA EL FETO.

PUEDE REALIZARSE A TODAS LAS MUJERES EMBARAZADAS, incluidos casos de donación de óvulos y embarazos gemelares.

Ventajas del test prenatal en sangre materna

Test no invasivo

No conlleva **ningún riesgo** ni para la madre ni para el feto.

Test selectivo

Detección de aneuploidías de los cromosomas 21, 18, 13, X, Y, la determinación del **sexo fetal** y algunas microdeleciones cromosómicas.

Detección temprana

Determinación **a partir de la 10ª semana** de gestación y **resultados en 2-3 semanas**.

Muy preciso

Sensibilidad cercana al 100% para cribado de trisomía 21 (Síndrome de Down) con tasas de falsos positivos menores del 0,1% [1]

Garantía de Seguridad

El test informa de resultados positivos ("alto riesgo") o negativos ("bajo riesgo"), pero NO es una prueba diagnóstica. Precisa un test invasivo en situaciones de alto riesgo.

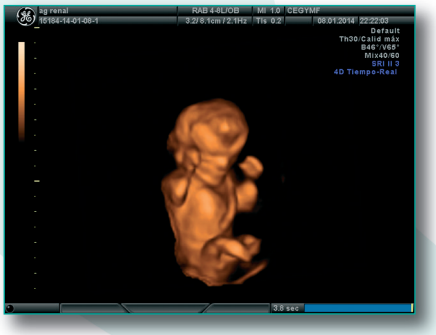
Hay un pequeña probabilidad (1-2%) de que no se obtenga ningún resultado de la primera muestra. En ese caso, se recomienda remitir una nueva muestra sin coste adicional para la paciente.

Estudios publicados en series muy amplias de pacientes (incluyendo >2.000 mujeres de bajo riesgo). [1-3]

Las más prestigiosas asociaciones médicas respaldan el análisis, como el Colegio Americano de Ginecólogos y la Sociedad de Medicina materno-fetal. [4]

Estricto control de calidad

El test combina tecnología de secuenciación de ADN fetal con la bioinformática más avanzada. Detecta fracciones de ADN fetal de los cromosomas 13,18,21 y sexuales en sangre materna.



Precio ventajoso

Los resultados positivos podrán ser confirmados GRATUITAMENTE CON LA REALIZACIÓN DEL CARIOTIPO MOLECULAR.

Cribado de aneuploidías mediante ADN libre fetal en sangre materna

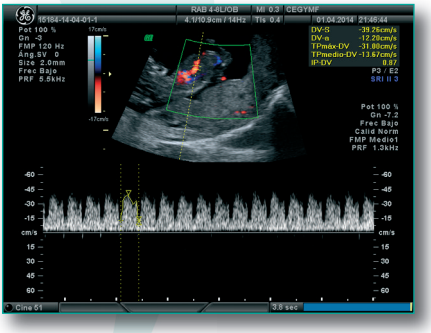
	100.000 embarazadas			
	Trisomía 21 N = 200		99.800 normal	
MÉTODO DE CRIBADO	TD	Detectados	Falso Positivo	
Bioquímica (semana 16)	70%	140	5%	4.990
Test combinado (semana 12)	90%	180	5%	4.990
Test combinado + manadores (semana 12)	97%	194	3%	2.994
Test en sangre materna (ADN fetal)	> 99%	> 199	< 0,1%	< 100

+ ecografía (semana 12) → **TEST DE CRIBADO**

"Screening for fetal Trisomy with Cell-free DNA analysis" Nicolaides K. Conference. Society for Maternal Fetal Medicine. San Francisco, Feb 2013.

BASE TECNOLÓGICA

1. Se estudia el ADN fetal libre presente en sangre materna. Este ADN procedente de las células fetales, se aísla e identifica.
2. Una vez aislado el DNA circulante en plasma, se procede a un análisis de secuenciación masiva múltiple.
3. Como conclusión, se asigna una estimación del riesgo de que el feto padezca las trisomías de los cromosomas 13, 18, ó 21 con una alta sensibilidad y especificidad. [4,6]



Resultado:

En los casos de alto riesgo, el feto presenta una mayor o menor cantidad relativa de los cromosomas a estudiar.

Modelo de informe de alto riesgo

Cromosoma	Resultado	Probabilidad	Recomendaciones
Trisomía 21 (T21, sd. Down)	ALTO RIESGO	Mayor de 99/100 (99%)	Consejo genético y prueba invasiva
Trisomía 18 (T18, sd. Edwards)	Bajo riesgo	Menor de 1/10.000 (0,01%)	
Trisomía 13 (T13, sd. Patau)	Bajo riesgo	Menor de 1/10.000 (0,01%)	
X, Y análisis	XX	Mayor de 99/100 (99%)	
Sexo fetal	Feto mujer	Mayor de 99/100 (99%)	

En cualquier caso, es necesario dejar claro que el test no es definitivamente diagnóstico y que un resultado negativo no significa que no hay absolutamente ningún riesgo y que un resultado positivo exige confirmación con una prueba invasiva (amniocentesis o biopsia corial).

Requerimientos para el test prenatal no invasivo en sangre materna

- Prueba aplicable a partir de la 10ª semana de gestación, para todo tipo de embarazo,
  - incluidos casos de **donación de óvulos** y **embarazos gemelares**.
- Imprescindible su prescripción médica junto con la firma del consentimiento informado por parte de la paciente.
- Envío de la muestra a temperatura ambiente.
- Precisa la realización de una ecografía para datar la gestación y en búsqueda de parámetros necesarios.

Prueba realizada a través de laboratorios y centros especializados de análisis clínicos

Asociaciones médicas que respaldan el análisis prenatal no invasivo

- Colegio americano de Ginecólogos (ACOG).
- Sociedad de Medicina Materno-fetal (SMFM).
- Fundación de Medicina Fetal (FMF).

Bibliografía

1. Palomaki GE y cols. Genet Med 2012;14(3):296-305.
2. Sparks AB y cols. Prenat Diagn 2012;32:1-7
3. Nicolaides KH y cols. Am J Obstet Gynecol 2012;207:374,e1-6
4. Chiu RW y cols, BMJ 2011;342:c7401
5. American College of Obstetricians and Gynaecologists (ACOG). Committee on Practice Bulletins. n. 545. Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. Obstet Gynecol 2012;120(6):1532-1534
6. Chen EC et al. Plos ONE, 2012,e21791
7. Chiu RW y cols. Seminars in Fetal & neonatal medicine 2011,16:88-93
8. Nicolaides KH y cols. Prenatal Diagnosis 2013,33:1-5
9. Dan S y cols. Prenat Diagn 2012, 32: 1225-1232