











## Interpretación

Un resultado es considerado de "ALTO RIESGO" cuando la probabilidad de alteración cromosómica (T13, T18, T21 or X0) o de microdelección supera un umbral determinado para cada caso. Un caso de "alto riesgo" debe ser confirmado con una prueba diagnóstica definitiva, como el cariotipo fetal convencional/molecular en líquido amniótico.

Un resultado de "BAJO RIESGO" no descarta la posibilidad de afectación cromosómica fetal, sin embargo, los estudios realizados sobre esta tecnología muestran que este cribado puede excluir con elevada probabilidad el ser portador de estas aneuploidías y síndromes de microdelección.

## Limitación del test

- Edad fetal inferior a 9 semanas en el momento de la prueba.
- Embarazo de 3 o más fetos o con constancia de gemelo evanescente.
- Embarazo gemelar a partir de donación ovular.
- Haber recibido recientemente una transfusión sanguínea alogénica, trasplante de médula ósea o terapia de células madre.
- Mosaicismos fetales de las trisomías, así como alteraciones parciales (como microdeleciones o microduplicaciones) de los cromosomas estudiados pueden no ser detectados. Alteraciones en cromosomas distintos a los estudiados no son detectadas.
- Quedan excluidos los embarazos por donación ovular y los embarazos gemelares en las opciones de test "Ampliado (con microdeleciones)" o con "Síndrome DiGeorge (+22q11.2)".

## Parámetros de seguridad de análisis

CRM	Sensibilidad	Especificidad	VPP(1)	VPN(1)
T21	>99%	>99%	91%	>99,99%
T18	98,2%	>99%	93%	>99,99%
T13	>99%	>99%	38%	>99,99%
MX	94,7%	>99%	50%	>99,99%
Triploidías	>99%	(2)	5,3%	>99,99%
CRM	Sensib(3)	Especif(3)	VPP	VPN
Delección 22q11.2	95,7%	>99%	20%	99,97-99,99%(4)
Monosomía 1p36	>99%	>99%	7-17%(4)	99,98-99,99%(4)
S.Angelman	95,5%	>99%	4%	>99,99%
S.Prader willi	93,8%	>99%	5%	>99,99%
S.Cri-du-chat	>99%	>99%	2-5%(4)	>99,99%

(1). El "Riesgo personal" informado está basado en la experiencia clínica según Dar P, et al. Am J Obstet Gynecol 2014; 211:527.e1-17. Y se informa como el Valor Predictivo Positivo (VPP) en los casos de alto riesgo y como Valor Predictivo Negativo (VPN) en los casos de bajo riesgo.

(2). La especificidad no puede ser calculada debido a la incapacidad de diferenciar entre casos de triploidía y casos de gemelos evanescentes (desaparecidos).

(3). Los parámetros de seguridad correspondientes a las microdeleciones corresponden específicamente a la presencia o ausencia de la región estudiada en cada caso. Valores obtenidos según Wapner.RJ et al. Am J Obstet Gynecol 2015 Mar;212(3):332.e1-9 y Ryan.A et al. EUR J Hum Genet 2016 May;24:E-S1:53

(4). Variable en función de la fracción fetal.

Para otras alteraciones de cromosomas sexuales (XXY, XXX, XYY): sólo se informan cuando se detecten (VPP: 89%).



## Referencias

1. Nicolaides KH et al. Prenat Diagn. 2013 June;33(6): 575-9.
2. Pergament E et al. Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2Pt1):210-8.
3. Ryan A et al. Fetal Diagn Ther. 2016;40(3):219-223.
4. Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2014 Nov;211(5): 527.e1-527.e17.

Responsable: Raul Santamaria

Carlos Gonzalez-Moncayo Lopez  
Fecha validación: