

Test Prenatal No Invasivo



U01059101

Fecha Toma Muestra: 13/03/2023



Test Prenatal No Invasivo en sangre materna

Metodología

Este test permite una estimación del riesgo fetal de padecer las trisomías de los cromosomas 13,18 ó 21, la monosomía del cromosoma X y así como determinar casos de triploidía y el sexo fetal, con una alta especificidad y sensibilidad. También se estudia el riesgo de presentar la microdelección 22q11.2 (Síndrome DiGeorge).

Una trisomía consiste en la presencia de una copia adicional de un cromosoma en el genoma de un individuo. Las trisomías que afectan a los cromosomas 13, 18 y 21 son la causa de los síndromes de Patau, Edwards y Down, respectivamente.

La triploidía es una alteración cromosómica en la que el feto tiene tres copias de cada cromosoma en lugar de dos (69 cromosomas y no 46). Normalmente se produce cuando dos espermatozoides fertilizan un óvulo pero también puede ocurrir cuando un óvulo diploide es fertilizado por un espermatozoide, o bien en casos en los que un espermatozoide diploide fertiliza un óvulo.

Las microdeleciones son la pérdida de pequeñas regiones de ADN en unas localizaciones genómicas concretas. El Test Prenatal No Invasivo en sangre materna está basado tecnología de ultrasecuenciación (Next Generation DNA Sequencing) y herramientas bioinformáticas de última generación. Este test revela la probabilidad de riesgo a presentar alguna de las alteraciones analizadas. Este resultado (riesgo personal) es producto del riesgo general conjuntamente con el resultado del test, que ofrece una especificidad y sensibilidad muy elevadas.

Resultado

% de DNA fetal libre: 10,20%

| | Riesgo general Basado en edad materna y semana gestacional | Riesgo personal Derivado del test prenatal no invasivo | RESULTADO |
|--|--|--|-------------|
| TRISOMIA 21 Síndrome de Down | 1/424 | <1/10000 | BAJO RIESGO |
| TRISOMIA 18 Síndrome de Edwards | 1/860 | <1/10000 | BAJO RIESGO |
| TRISOMIA 13 Síndrome de Patau | 1/2740 | <1/10000 | BAJO RIESGO |
| MONOSOMIA X Síndrome de Turner | 1/255 | <1/10000 | BAJO RIESGO |
| TRIPLOIDÍAS/Gemelo evanescente | | | BAJO RIESGO |
| SEXO FETAL | | | Femenino |
| Delección 22q11.2 Síndrome DiGeorge | 1/2000 | 1/12000 | BAJO RIESGO |



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 de la Microdelección 22q11.2.

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 la opción de test Ampliado (con 5 microdeleciones). Además, en los embarazos por donación ovular y en los gemelares dicigóticos no se informan los riesgos de Triploidía, Monosomía X ni Microdelección 22q. En los embarazos gemelares monocigóticos no se informa el riesgo de Triploidía.

Parámetros de seguridad de análisis

| CRM | Sensibilidad | Especificidad | VPP(1) | VPN(1) |
|-------------------|--------------|---------------|--------|---------|
| T21 | >99% | >99% | 95% | >99,99% |
| T18 | 94,1% | >99% | 91% | >99,99% |
| T13 | >99% | >99% | 68% | >99,99% |
| MX | 94,7% | >99% | 78% | >99,99% |
| Triploidías | >99% | (2) | 5,3% | >99,99% |
| CRM | Sensib(3) | Especif(3) | VPP | VPN |
| Delección 22q11.2 | 83,3% | >99% | 53% | 99,9% |

(1) El Riesgo personal informado está basado en la experiencia de datos del algoritmo de Panorama y de información publicada de un estudio poblacional de más de 1 millón de mujeres (DiNonno et al. 2019). De estos datos se presentan los Valores Predictivos Positivos (VPP) en los casos de alto riesgo y los Valores Predictivos Negativos (VPN) en los casos de bajo riesgo. Para el riesgo personal se tiene en cuenta la edad materna y la fracción fetal.

Para otras alteraciones de cromosomas sexuales (XXY, XXX, XYY): sólo se informan cuando se detecten (VPP: 86,4%).

(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 correspondiente a la microdelección 22q corresponde específicamente a la presencia o ausencia del tamaño de región validada. Los valores obtenidos según el estudio de Dar P et al 2022 y se informa como VPP y VPN según si el resultado es de alto riesgo o de bajo riesgo, respectivamente.

Más información en www.natera.com/panorama-test/test-specs



Referencias

1. Nicolaidis KH et al. Fetal Diagn Ther. 2014. 35;(3):212-7. <https://doi.org/10.1159/000355655>
2. Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2022. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2022.01.019>
3. DiNonno et al. J. Clin. Med. 2019 Aug 26; 8(9):1311. <https://doi.org/10.3390/jcm8091311>
4. Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2022. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2022.01.002>

Responsable: Raul Santamaria

Ana Sancho Debón
Fecha validación: 22/03/2023