

Datos personales

Datos de envío

Compañía

*LABORATORIO ECHEVARNE S.A es el Responsable del tratamiento de los datos personales proporcionados bajo su consentimiento y le informa que estos serán tratados de conformidad con lo dispuesto en las normativas vigentes en protección de datos personales, el reglamento (UE) 2016/679 de 27 de abril de 2016 (GDPR), con la finalidad de gestionar los resultados de las pruebas clínicas solicitadas. Los datos se conservarán mientras exista una obligación legal y cuando ya no sean necesarias se suprimirán con medidas de seguridad adecuadas para garantizar la seudonimización de los datos o la destrucción total de los mismos. No se comunicarán los datos a terceros, salvo obligación legal. Asimismo, se informa que puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, portabilidad y supresión de sus datos y los de limitación y oposición a su tratamiento dirigiéndose a LABORATORIO ECHEVARNE S.A en C/ Provença, 312 - bajos 08037 BARCELONA o en el correo electrónico [info@laboratorioechevarne.com](mailto:info@laboratorioechevarne.com) y el de reclamación a [www.aepd.es](http://www.aepd.es)*



Nº Análisis  
**U00988934**

Fecha toma de muestra  
**06/03/2023**

Fecha recepción  
**06/03/2023**

Fecha edición  
**22/06/2023 (2)**

PRUEBA

U00988934

RESULTADO

UNIDADES

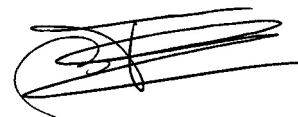
VAL.DE REFERENCIA

**TEST PRENATAL NO INVASIVO / SANGRE MATERNA**

Fecha de toma de muestra, efectuada en: 14/03/2023

Se adjunta informe

Prueba realizada en un centro externo.



Beatriz Fernandez Forner  
Director Técnico - NC5199  
Laboratorio Echevarne  
Fecha Validación: 27/03/2023

**Facultativos:**

Joan Ramon Agüera  
Sergio Cigarrán  
Gemma Ferrer

Carme Gomà  
Marta Cecilia López  
Pilar Pelagio

Magda Pujols  
Natàlia Roca  
Mª Carmen Rodríguez

Gemma Vila



# Test Prenatal No Invasivo Ampliado

U00988934

Fecha Toma Muestra: 06/03/2023

Nombre:

Edad: 39

 **LABORATORIO  
ECHEVARNE**



## **Test Prenatal No Invasivo Ampliado**

### **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 microdelecciones 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: 3,40%

	Riesgo general Basado en edad materna y semana gestacional	Riesgo personal Derivado del test prenatal no invasivo	RESULTADO
TRISOMIA 21 Síndrome de Down	1/68	<1/10,000	BAJO RIESGO
TRISOMIA 18 Síndrome de Edwards	1/157	<1/10,000	BAJO RIESGO
TRISOMIA 13 Síndrome de Patau	1/495	<1/10,000	BAJO RIESGO
MONOSOMIA X Síndrome de Turner	1/255	<1/10,000	BAJO RIESGO
TRIPLOIDÍAS/Gemelo evanescente			BAJO RIESGO
SEXO FETAL			Masculino

MICRODELECCIONES	Riesgo general Basado en prevalencia poblacional	Riesgo personal Derivado del test prenatal no invasivo	RESULTADO
Delección 22q11.2 Síndrome DiGeorge	1/2000	1/3,100	BAJO RIESGO
Monosomía 1p36	1/5000	1/6,300	BAJO RIESGO
Síndrome Angelman	1/12000	1/12,000	BAJO RIESGO
Síndrome Cri-du-chat	1/20000	1/27,000	BAJO RIESGO
Síndrome Prader-Willi	1/10000	1/13,800	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 microdelecciones 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 microdelecciones). 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%(4)
Monosomía 1p36	>99%	>99%	7-17%(4)	99,98-99,99%(4)
S.Angelman	95,5%	>99%	10%	>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 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 correspondientes a las microdelecciones corresponden específicamente a la presencia o ausencia del tamaño de región validada en cada caso. Valores obtenidos según distintos estudios (Dar P et al 2022 para 22q, Wapner.RJ et al. 2015 y Martin et al 2017) y presentados como VPP y VPN según si el resultado es de alto riesgo o de bajo riesgo, respectivamente.

(4) Variable en función de la fracción fetal. Por ejemplo, para valores de FF <7% no se informa el riesgo para S. Angelman y para FF <2,8% no se informa el riesgo para S. Prader-Willi.

Más información en [www.natera.com/panorama-test/test-specs](http://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](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>
5. Martin K et al. Clin Genet. 2018. 93(2):293-300. <https://doi.org/10.1111/cge.13098>
6. Wapner RJ et al. Am J Obstet Gynecol. 2015. 212(3):332.e1-9. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2014.11.041>

Responsable: Raul Santamaria

Beatriz Fernández Forner  
Fecha validación: 27/03/2023