

Test Prenatal No Invasivo



U02690817

Fecha Toma Muestra: 25/09/2023

 LABORATORIO
ECHÉVARNE



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, así como determinar casos de triploidía y el sexo fetal, con una alta especificidad y sensibilidad.

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.

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: 8,10%

	Riesgo general Basado en edad materna y semana gestacional	Riesgo personal Derivado del test prenatal no invasivo	RESULTADO
TRISOMIA 21 Síndrome de Down	1/266	<1/10000	BAJO RIESGO
TRISOMIA 18 Síndrome de Edwards	1/703	91/100	ALTO RIESGO
TRISOMIA 13 Síndrome de Patau	1/2190	<1/10000	BAJO RIESGO
TRIPLOIDÍAS/Gemelo evanescente			BAJO RIESGO
SEXO FETAL			Femenino



Interpretación

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

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 una elevada probabilidad el ser portador de estos síndromes.

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.

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%
Triploidias	>99%	(2)	5,3%	>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. (2). La especificidad no puede ser calculada debido a la incapacidad de diferenciar entre casos de triploidía y casos de gemelos evanescentes. 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](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>

Responsable: Anna Malloí



Dra. Paula Meireles da Silva G.
Fecha validación: 09/10/2023