



## Test prenatal no invasivo

Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas

### ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Las anomalías cromosómicas son alteraciones en la estructura o número de cromosomas de una célula. Estas anomalías son con frecuencia causa de la muerte del feto o del nacimiento del bebé con severas patologías. La detección precoz de dichas anomalías es fundamental para obtener toda la información necesaria, sobre las alternativas existentes, y así tomar la decisión que considere más adecuada.

Desde hace décadas, la confirmación de tales anomalías se realiza a través de cariotipos a partir de células de líquido amniótico o vellosidades coriónicas por test invasivos. En la actualidad se han desarrollado otras técnicas moleculares paralelas al cariotipo, que permiten detectar anomalías cromosómicas fetales a partir de una muestra de sangre materna.

#### Diagnóstico de Anomalías cromosómicas a partir de sangre materna

La prueba prenatal no invasiva evalúa el riesgo de aneuploidía en los cromosomas Y, X, 21, 18 y 13 midiendo la cantidad relativa de ADN fetal en la sangre materna. El análisis de los cromosomas sexuales (X e Y) permite la determinación del sexo fetal. Está indicado en mujeres con al menos 10 semanas de edad gestacional, que presente embarazo único (incluidos los casos mediante donación de óvulos) o embarazo gemelar de 2 fetos (excluyendo los casos de ovodonación). En los embarazos gemelares únicamente se analiza la presencia de aneuploidías de los cromosomas 21, 18 y 13, no se reportan las posibles aneuploidías de los cromosomas sexuales ni el sexo de los futuros bebés.

### OBJETIVOS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Los objetivos del diagnóstico prenatal son:

- 1- Detectar anomalías en la vida fetal.
- 2- Permitir una elección informada a las parejas con riesgo de tener un hijo con una anomalía.
- 3- Proporcionar tranquilidad y reducir la ansiedad, en especial entre grupos de alto riesgo.

### MUESTRA

Las muestras deben ser recogidas a partir del kit específico para ello. Debe ser un ginecólogo quién solicite la prueba.

### VENTAJAS DEL TEST

Las ventajas más destacadas de este test no invasivo frente a otros test son:

- Evalúa el riesgo de las tres trisomías fetales más comunes.
- Está indicado incluso en gestaciones mediante donación de óvulos.
- Incluye el sexo fetal, sin ningún coste adicional.
- A diferencia de otras pruebas prenatales no conlleva ningún riesgo para la madre ni para el feto, ya que se analiza una muestra de sangre materna.
- Gran precisión: tiene índices de detección del 99% e índices de falsos positivos inferiores al 0,1% para la detección de las trisomías 21 y 18.
- Es el test con más evaluaciones científicas independientes y el único evaluado en población general.
- Los resultados están disponibles en 20 días.

### ¿PARA QUIÉNES ESTÁ INDICADO ESTE TEST?

- Está indicado en todas las mujeres embarazadas a partir de la 10ª semana de gestación.
  - Puede realizarse en los casos de FIV por donación de óvulos.
  - Puede realizarse en gestaciones múltiples.
- Su ginecólogo será quien le aconseje, en función de su situación particular y de sus antecedentes, la realización del test.

Éste es un test genético de cribado y como tal debe ser prescrito por un médico.

### PRECISIÓN DEL TEST

El resultado del test se muestra como alto o bajo riesgo de sufrir alguna de las tres cromosopatías, cada una por separado, resultando más fácil su interpretación por parte de la paciente que un índice de riesgo convencional. En caso de resultado de bajo riesgo, el bebé no va a presentar Síndrome de Down, ni las otras trisomías analizadas con una especificidad superior al 99%. En caso de alto riesgo, el ginecólogo dará asesoramiento e información sobre pruebas de diagnóstico invasivas para confirmar si el bebé tiene alguna de estas afecciones.

Como resultado también se ofrece la posibilidad de conocer el sexo del futuro bebé con una precisión del 99%.

