



ESTUDIO GENÉTICO PRENATAL NO INVASIVO

APELLIDO APELLIDO, NOMBRE

Fecha de Recepción: 18/03/2021

Nº de Petición: 690345

ESTUDIO GENÉTICO PRENATAL NO INVASIVO

NI+ es un test de cribado prenatal con marcado CE-IVD que se realiza analizando el ADN fetal presente en la sangre materna a partir de la semana 10 de gestación. No sustituye al diagnóstico prenatal convencional, sino que es una herramienta más dentro de todas las pruebas rutinarias que se realizan a lo largo de una gestación. Este método no es invasivo, no tiene riesgos para el feto y es extremadamente sensible.

METODOLOGÍA:

El estudio se basa en el aislamiento del ADN libre circulante, que incluye tanto el materno como el fetal, presente en la sangre de la madre. **NI+** utiliza la técnica de secuenciación masiva paralela (*Next Generation Sequencing, NGS*) para obtener lecturas de cada cromosoma que son calculadas, comparadas con una muestra de referencia control y analizadas mediante un software bioinformático con el fin de detectar alteraciones numéricas en los cromosomas.

RESULTADOS: La Fracción Fetal en la muestra analizada es 9%

	RESULTADO	
TRISOMÍA 21 (Síndrome de Down)	NO DETECTADA	RIESGO BAJO
TRISOMÍA 18 (Síndrome de Edwards)	NO DETECTADA	RIESGO BAJO
TRISOMÍA 13 (Síndrome de Patau)	NO DETECTADA	RIESGO BAJO
RESTO DE CROMOSOMAS	NO DETECTADA	RIESGO BAJO

Aneuploidías cromosomas sexuales	RESULTADO
45,X Síndrome de Turner	NO DETECTADO
47,XXY Síndrome de Klinefelter	NO DETECTADO
47,XXX	NO DETECTADO
47,XYY	NO DETECTADO
SEXO FETAL	MASCULINO

Deleciones y duplicaciones > 7 Mb

NO DETECTADAS

Hallazgos secundarios

NO DETECTADOS

INTERPRETACIÓN DEL RESULTADO:

RIESGO ALTO (ANEUPLOIDÍA DETECTADA)	Se recomienda confirmar el resultado mediante una prueba diagnóstica invasiva.
RIESGO BAJO (ANEUPLOIDÍA NO DETECTADA)	El resultado obtenido no excluye absolutamente la posibilidad de que el feto pueda presentar otras anomalías en los cromosomas estudiados, enfermedades genéticas o defectos congénitos como defectos del tubo neural, ya que no es posible detectar poliploidías, pequeños in/dels, mutaciones puntuales, disomías uniparentales ni alteraciones en la metilación.

OBSERVACIONES:

La precisión del test NI+ puede verse afectada por: madre portadora de alguna de las alteraciones analizadas; mosaicismo fetal y/o placentario de trisomías; embarazo muy temprano (menos de 10 semanas); presencia de microduplicaciones/microdeleciones inferiores a 7 Mb, triploidía, alteración cromosómica en regiones no analizadas; neoplasias maternas benignas o malignas; si la embarazada se ha sometido a una transfusión sanguínea, trasplante o terapia con células madre, o está en tratamiento con heparina en las horas previas a la toma de muestra; síndrome del gemelo evanescente (si no se respetan los plazos recomendados, consultar volante de solicitud). El resultado de este test no elimina la posibilidad de otras anomalías en los cromosomas estudiados, otras enfermedades genéticas o defectos congénitos, ya que no es posible detectar poliploidías, pequeños in/dels, mutaciones puntuales, disomías uniparentales ni alteraciones en la metilación. Los resultados deberían ser interpretados por un profesional clínico cualificado.

SENSIBILIDAD (tasa de detección)		SENSIBILIDAD (tasa de detección)	
TRISOMÍA 13	99,9 %	ANEUPLOIDÍAS DEL RESTO DE CROMOSOMAS	96%
TRISOMÍA 18	99,9 %		
TRISOMÍA 21	99,9 %		
SEXO FETAL	99 %		
ANEUPLOIDÍAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES: 45, X (Turner) 47, XXX 47, XXY (Klinefelter) 47, XYY	95 %	DELECCIONES/DUPLICACIONES ASOCIADAS A SÍNDROMES DE MICRODELECCIÓN Y MICRODUPLICACIÓN	

REFERENCIAS:

- Oneda, B., Sirleto, P., Baldinger, R., Taralczak, M., Joset, P., Zweier, M. (2020). Genome-wide non-invasive prenatal testing in single- and multiple-pregnancies at any risk: Identification of maternal polymorphisms to reduce the number of unnecessary invasive confirmation testing. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 252 (2020) 19–29. <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2020.05.070>
- Borth, H., Teubert, A., Glaubitz, R., Knippenberg, S., Kutur, N., Winkler, T., Eiben, B. (2020). Analysis of cell-free DNA in a consecutive series of 13,607 routine cases for the detection of fetal chromosomal aneuploidies in a single center in Germany. *Archives of Gynecology and Obstetrics: Maternal-Fetal Medicine*. <https://doi.org/10.1007/s00404-020-05856-0>
- Scott, F., Bonifacio, M., Sandow, R., Ellis, K., Smet, M., McLennan, A. (2018). Rare autosomal trisomies: Important and not so rare. *Willey Prenatal Diagnosis*. 2018; 1-7. <https://doi.org/10.1002/pd.5325>
- Hartwig, T., Ambye, L., Werge, L., Weiergang, M.K., Norgaard, P., Jorgensen, F.S. (2018). Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) in pregnancies with trisomy 21, 18 and 13 performed in a public setting-factors of importance for correct interpretation of results. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 226 (2018) 35-39. <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2018.04.042>
- Pescia, G., Guex, N., Iseli, C., Brennan, L., Osteras, M., Xenarios, I., Farinelli, L., Conrad, B. (2017). Cell-free DNA testing of an extended range of chromosomal anomalies: clinical experience with 6,388 consecutive cases. *Official journal of the American College of Medical and Genomics*, 19(2), pp.169-175. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.72>

Castellón, 3 de abril de 2021



Dr. D. Jesús Calderón