



Hospital Universitario Infanta Elena

 Comunidad de Madrid

IV JORNADA DE GINECOLOGÍA Y
OBSTETRICIA PARA ATENCIÓN
PRIMARIA

DIAGNOSTICO PRENATAL NO INVASIVO EN SANGRE MATERNA

Dra. De Felipe Jiménez

Departamento de Obstetricia
Servicio de Ginecología y Obstetricia
Hospital Universitario Infanta Elena

- El Diagnóstico prenatal en sangre materna, DPNI, es un test **no invasivo** de **ADN fetal** presente en el plasma materno
- Es inocuo.
- Puede realizarse en casos de FIV con-sin donación de óvulos
- Puede realizarse en gestaciones gemelares .
Trisomías 13,18 y 21, Cromosomas sexuales.

¿Qué estudia?

- **ADN fetal circulante.** En la gestante el ADN celular libre incluye ADN materno y fetal desde la semana 5^a en una cantidad entre 2 y 40%
- El ADN fetal procede de células de la placenta
- Es posible detectar con alta fiabilidad el ADN fetal celular libre cuando esta presente $\geq 4\%$
- Ocurre tras la 10 semanas de gestación



¿Qué detecta?

- Es un método de **cribado** de las aneuploidias más frecuentes
 - > Cromosomas 21, 18 y 13. Trisomías.
 - > Cromosomas sexuales. Sexo fetal y aneuploidias, 45XO, 47XXY
 - > Síndromes de microdelección. Sd. De DiGeorge, Angelman, Cri-Du-Chat, Prader-Willi y Monosomía 1p36

¿Qué tecnología emplea?

- Todos los test se realizan mediante la **técnica de Secuenciación masiva del ADN.**



- Algunos test hacen una secuenciación de todo el genoma, otros secuencian únicamente regiones del cromosoma de estudio y otras hacen el estudio de haplotipos.



¿Qué fiabilidad tiene?

- Depende del test, al tratarse de un estudio de cribado depende de la **prevalencia** de las anomalías cromosómicas
- Sensibilidad
 - > > 99,9% para cribado de trisomía 21
 - > 90 - >98% para cribado de trisomía 18
 - > >99%- 8 de 10 para cribado de trisomía 13
- Especificidad y valores predictivos >99,9%
- Tasa de falsos positivos y negativos 0,1%

- Los test basados en la secuenciación del ADN fetal libre pueden reducir potencialmente los procedimientos diagnósticos invasivos y las pérdidas fetales relacionadas con ellas en un 95%
- Los resultados están en 4-10 días
- Se deben **confirmar** los positivos mediante biopsia corial o amniocentesis y estudio rápido de aneuploidias

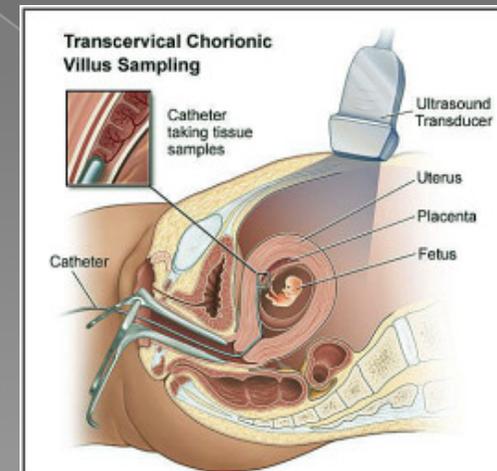
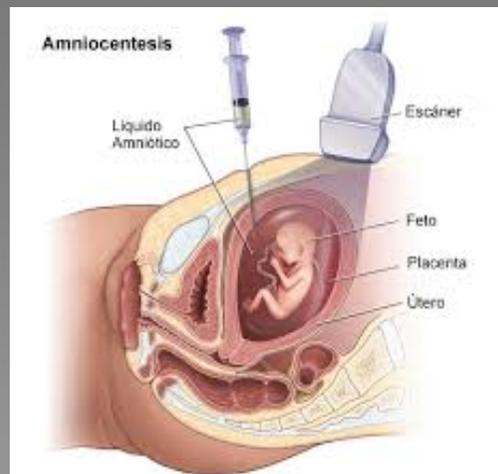
Limitaciones de la técnica

- > Mosaicismo placentario
- > Gemelo evanescente (riesgo de FP)
- > Peso materno IMC > 30
- > Infecciones
- > Cánceres
- > Procesos que requieran transfusiones, terapias con células madre, inmunoterapia o trasplante.
- > No se detectan translocaciones , deleciones o duplicaciones ni mutaciones puntuales ni otras aneuploidias

Presentes hasta en un 5% de los casos

Limitaciones de la técnica

- > Es un test de cribado. No sustituye las técnicas invasivas y el estudio del cariotipo
- > La información poblacional relativa a los embarazos gemelares es más limitada



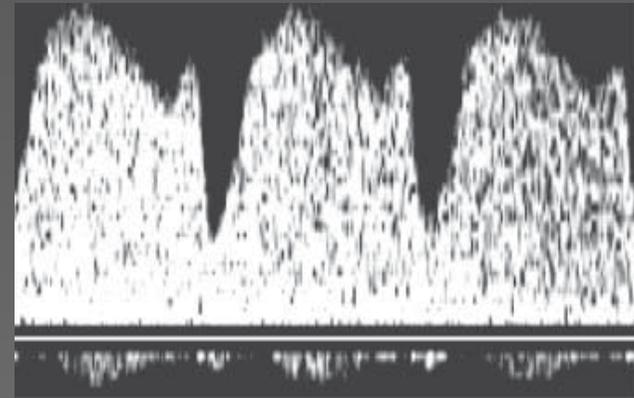
Aplicación del Diagnóstico
Prenatal No Invasivo en el
hospital Universitario Infanta Elena

Criterios obstétricos

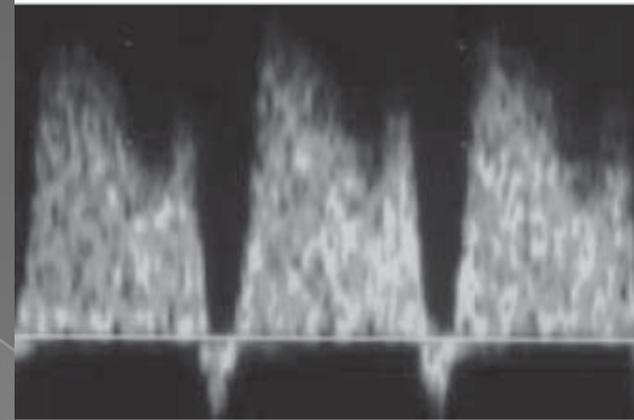
- Se ofrecerá a las gestantes beneficiarias como una prueba **alternativa** al Diagnóstico Prenatal Invasivo- DPI
- Gestantes de **primer trimestre** con:
 - > IRC $<1/1000$. Cribado universal. Control ecografía semana 20
 - > **IRC 1/1000-1/250**. Considerar marcadores secundarios. HN, DV, RT.
 - Sin marcadores: cribado universal
 - **Con marcadores**: ofertar DPNI o DPI



Hueso nasal



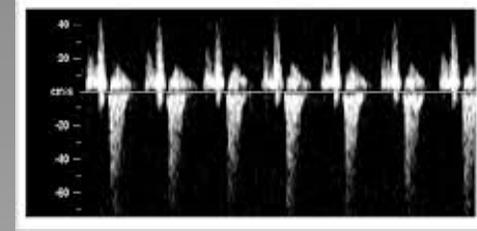
Ductus venoso



Longitud cráneo nalgas



Regurgitación tricuspidéa



- > **IRC 1/250- 1/10** (incluidas gemelares bicoriales) : ofrecer DPNI o DPI
- > IRC T21 >1/10: DPI. Si la paciente no desea realizar ILE si resultado positivo, ofrecer DPNI
- > Con malformación ecográfica y/o TN >P99: evaluación individual en función de la sospecha ecográfica.
- Gestantes sin cribado de primer trimestre o captaciones tardías: cribado universal (en esta primera fase del programa)

- Hijo previo o hermano con trisomía 13, 18 ó 21 y ecografía normal: valorar DPNI-DPI.
- Gestante o pareja portadora de una traslocación robersoniana del 13, 21: DPI
- Gestaciones gemelares:
 - > Cribado combinado de primer trimestre $>1/250$. En cualquiera de los fetos en las bicoriales. Ofrecer DPNI
 - > Cribado ecográfico $>1/250$. Ofrecer DPNI
 - > Discordancia biométrica: DPI
 - > Mismas indicaciones que la gestación única.



Gracias por su atención