

Cribado Prenatal No Invasivo en sangre materna

Detecta las trisomías fetales de los cromosomas 21, 13 y 18.

Informa del sexo fetal y de las aneuploidías de cromosomas sexuales más comunes.

¿Qué es el cribado prenatal no invasivo en sangre materna?

El diagnóstico se basa en el estudio del ADN (ácido desoxirribonucleico) fetal presente en sangre materna y descarta, prácticamente con un 100% de fiabilidad, la existencia de estos tres síndromes.

Además permite informar de la presencia de cromosoma Y en la muestra, lo que indica el sexo fetal, así como la presencia de las anomalías de cromosomas sexuales más comunes.

¿Qué ventajas aporta?

- Indica la ausencia de los Síndromes de Down, Edwards y Patau con una eficacia superior al 99.65%
- Evita la realización de las amniocentesis innecesarias y, con ello, el riesgo de abortos espontáneos asociados a esta prueba. Es la mejor alternativa cuando las pruebas invasivas no son una opción.
- Informa de la presencia del cromosoma Y con una sensibilidad del 98%, lo que indica el sexo fetal.
- Informa sobre las aneuploidías sexuales más comunes.
- Sólo se necesitan 10ml de sangre materna.
- Puede realizarse a partir de la semana 10 de gestación.
- Es válida en pacientes receptoras de ovocitos.
- Se puede utilizar en embarazos gemelares.

Cromosoma	Capacidad de detección	Falsos positivos
T21 (Síndrome de Down)	99.65%	<0.01%
T13 (Síndrome de Edwards)	99.66%	<0.02%
T18 (síndrome de Patau)	100%	<0.02%
XO (Síndrome de Turner)	>95% Delección del	
cromosoma Y	>98%	

Cálculos basados en un estudio poblacional de más de 211.000 mujeres embarazadas

El Síndrome de Down es una anomalía congénita que se debe a una trisomía (tres copias, en lugar de dos) del cromosoma 21. Los afectados por este síndrome pueden presentar discapacidad intelectual y otras complicaciones. Existen otras trisomías que provocan importantes complicaciones en el que las padece, como el Síndrome de Edwards (trisomía del cromosoma 18) y el Síndrome de Patau (trisomía del cromosoma 13).

Pueden ocurrir alteraciones en el número de cromosomas sexuales, conocidas como aneuploidías sexuales. Entre las más comunes, destacan el Síndrome de Turner (X0) y el Síndrome de Klinefelter (XXY). Los afectados presentan, entre otras complicaciones, problemas de esterilidad y en el desarrollo de los órganos sexuales, y, en ciertos casos, retraso mental.

El Síndrome de Down se presenta, aproximadamente, en uno de cada 700 nacimientos. El Síndrome de Edwards y el de Patau, aparecen en uno de cada 5.000 y 16000 embarazos, respectivamente. Las aneuploidías sexuales afectan a uno de cada 500 nacimientos de sexo masculino, y a uno de cada 850 de sexo femenino.

La incidencia de estas alteraciones se incrementa con la edad materna, de manera exponencial, a partir de los 35 años. Este riesgo se determina en el primer trimestre de embarazo, en base a tres factores: edad de la mujer gestante, marcadores bioquímicos en sangre materna y anomalías del feto apreciables mediante ecografía.

A tener en cuenta

Es importante recordar que si el resultado es de alto riesgo, deberá confirmarse mediante amniocentesis, una técnica invasiva que requiere extracción de líquido amniótico y que se ofrece, en dichos casos, de manera gratuita.