

# 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.