

Screening Prenatal No Invasivo: hoja informativa.

El *screening* prenatal no invasivo permite la detección de las aneuploidías fetales más comunes (X, Y, 13, 18 y 21) en sangre materna.

¿Qué es la aneuploidía?

La aneuploidía es la pérdida o ganancia de algún cromosoma en el genoma de un individuo.

Si bien la mayoría de aneuploidías son incompatibles con la vida, las trisomías (ganancia de un cromosoma) de los cromosomas 13, 18, 21 y las que afectan a los cromosomas sexuales así como la monosomía (pérdida de un cromosoma) del cromosoma X, son compatibles con la vida y son la causa de diferentes síndromes. En conjunto representan una de las principales causas de enfermedad genética.

¿En qué consiste el test?

Se trata de un análisis de laboratorio que permite estimar, a partir de sangre materna, el riesgo de existencia de una anomalía en los cromosomas 13, 18, 21, X ó Y en el feto. Para ello se analiza el ADN fetal libre que se encuentra en el plasma materno mediante tecnologías de secuenciación masiva (NGS) y herramientas bioinformáticas de última generación.

Situación de los actuales métodos de cribado:

Método	¿Invasivo?	SG*	A considerar
Screening de 1er trimestre	NO	11-14	Falsos positivos: 5-10% Tasa detección: 60-80%
Biopsia vellosidad corial	SÍ	9-13	Riesgo aborto: 1-2%
Amniocentesis	SÍ	14-18	Riesgo aborto: 0.5-1%
Test no invasivo	NO	10-24	SIN riesgo de aborto Tasa detección: >99% Falsos positivos: <1%

*SG: semanas de gestación

Seguridad del test

La fiabilidad del test es muy elevada (1,2,3,4). La sensibilidad y especificidad en la detección de aneuploidías de los cromosomas autosómicos (13, 18 y 21) es del 100% y 99.9% respectivamente, mientras que para los cromosomas sexuales (X e Y) es del 85.7% y 99.9%. Esto significa que en menos de 1 embarazo de cada 100 se diagnostica erróneamente una aneuploidía en alguno de estos 5 cromosomas.

¿Cómo funciona?

1. Obtención de fragmentos de ADN libre presentes en el plasma materno, a partir de una simple extracción de sangre materna.
2. Análisis mediante secuenciación masiva, no dirigida, del ADN plasmático.
3. Alineamiento y determinación del origen cromosómico de cada fragmento secuenciado. Recuento del porcentaje de secuencias únicas que mapean en un cromosoma determinado.
4. Determinación de una estimación del riesgo fetal de padecer alguna anomalía para los cromosomas analizados por comparación del número de secuencias únicas que mapean en un cromosoma determinado en muestras control y en el caso índice.

Requerimientos

- ✓ El test se realiza a partir de 5-10mL de sangre periférica, recogida en un tubo de EDTA o en un tubo Streck Cell-Free DNA™ BCT que ponemos a su disposición en caso necesario.
- ✓ NO es posible realizarlo en el caso en que haya habido reducción embrionaria.
- ✓ Sólo se puede realizar el test a partir de la semana 10 de gestación confirmada ecográficamente.
- ✓ Es fundamental el asesoramiento genético.

Condiciones de envío de la muestra

El tiempo que pasa desde la extracción de la sangre materna es crucial para garantizar un buen resultado. Por ello:

- deben avisar a Reprogenetics 24 horas antes de la extracción para organizar la logística.
- si se obtiene en tubo de EDTA, la muestra debe mantenerse refrigerada a 4°C. Si se obtiene en tubo Streck (ver instrucciones a continuación), la muestra debe mantenerse a temperatura ambiente entre 15 y 30°C.
- si se recoge en tubo de EDTA debe llegar a Reprogenetics en menos de 3 horas desde su extracción y trasladarse refrigerada a 4°C. Si se prevé un tiempo de tránsito mayor (siempre menos de 36 horas) la sangre deberá ser recogida en tubos Streck Cell-Free DNA™ BCT y transportada a temperatura ambiente.
- no olvide etiquetar correctamente la muestra.

Envío de la muestra

Rellenen el formulario de solicitud de prueba (CI-013) y adjúntelo con la muestra debidamente identificada. Por favor, envíenos la muestra junto con la documentación requerida a:

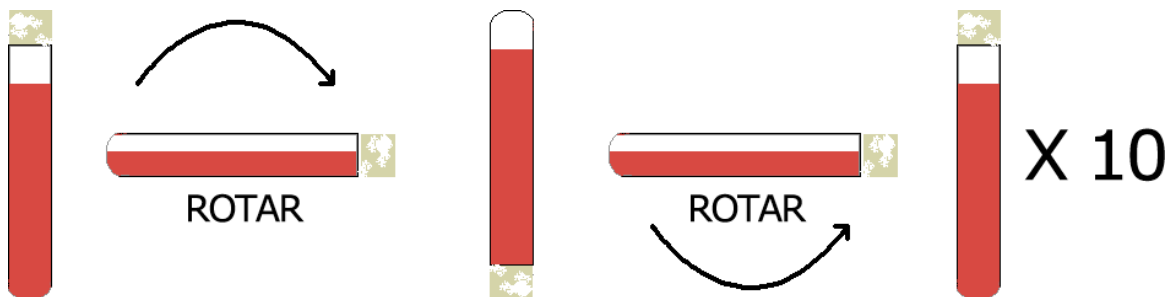
Reprogenetics
C/Tuset 23-25, 6è 1a
08006-Barcelona
Tel. 932.417.724
e-mail: pgdteam@reprogenetics.es

Rogamos se pongan en contacto con nosotros (932.417.724 o pgdteam@reprogenetics.es) una vez nos hayan realizado el envío con la finalidad de que podamos estar atentos a su recepción.

Instrucciones para el uso de tubos Streck Cell-Free DNA™ BCT

El tiempo que pasa desde la extracción de la sangre materna es crucial para garantizar un buen resultado. Por ello deben:

- avisar a Reprogenetics 24 horas antes de la extracción para organizar la logística;
- obtener la muestra por venopunción, siguiendo procedimientos estándar;
- llenar el tubo por completo;
- invertir inmediatamente y cuidadosamente el tubo entre 8 y 10 veces. Un mezclado tardío o inadecuado puede dar lugar a unos resultados de la prueba poco fiables.



- Tras el procedimiento, mantener a temperatura ambiente entre 15 y 30°C;
- si se recoge en tubo de EDTA debe llegar a Reprogenetics en menos de 3 horas desde su extracción y trasladarse refrigerada a 4°C. Si se prevé un tiempo de tránsito mayor (siempre menos de 36 horas) la sangre deberá ser recogida en tubos Streck Cell-Free DNA™ BCT y transportada a temperatura ambiente.

Referencias

1. Chen E.C. et al., 2011. Noninvasive Prenatal Diagnosis of Fetal Trisomy 18 and Trisomy 13 by Maternal Plasma DNA Sequencing. PLOS ONE, e21791.
2. Chiu R.W. et al., 2011. Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study. BMJ, 342: c7401.
3. Dan S. et al., 2012. Clinical application of massively parallel sequencing-based prenatal noninvasive fetal trisomy test for trisomies 21 and 18 in 11105 pregnancies with mixed risk factors. Prenatal Diagnosis, 32: 1-8.
4. Jiang F. et al., 2012. Noninvasive Fetal Trisomy (NIFTY) test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. BMC Medical Genomics, 5: 57.