

# Prueba NIPT

## (Tamizaje Prenatal No Invasivo)

### ¿Qué es?

Estudio de ADN fetal libre (cffDNA) en sangre materna para evaluar riesgo de alteraciones cromosómicas del feto desde etapas tempranas del embarazo.

### Objetivo

Identificar embarazos con riesgo de alteraciones en el número de cromosomas fetales (aneuploidías) con alta sensibilidad y baja tasa de falsos positivos.

### Metodología

Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.

### Indicaciones clínicas

Según el Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (ACOG), el NIPT debe ofrecerse a todas las gestantes con embarazo único o gemelar a partir de la semana 10, ya que presenta una mayor tasa de detección de las trisomías comunes (21, 18 y 13) y de alteraciones de los cromosomas sexuales (X e Y) en comparación con los métodos de tamizaje tradicionales. Especialmente útil cuando existe mayor riesgo de embarazos con alteraciones cromosómicas:

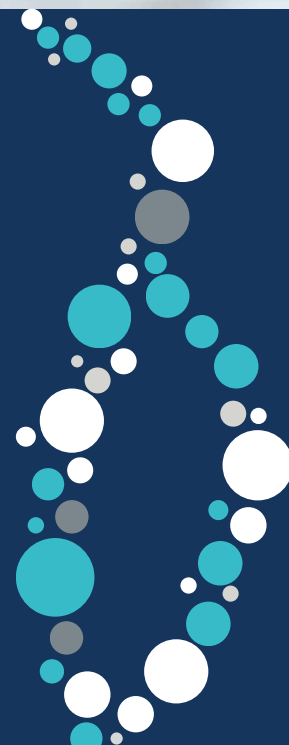
- Edad materna avanzada.
- Resultados anormales en tamizaje sérico previo.
- Hallazgos sugestivos en ultrasonido.
- Antecedente personal/familiar de alteraciones cromosómicas.



### Información que puede aportar GD Prenatal TEST básico

- Aneuploidías comunes:
  - Trisomía 21 (síndrome Down)
  - Trisomía 18 (síndrome Edwards)
  - Trisomía 13 (síndrome Patau)
- Sexo cromosómico fetal (XX/XY), si la paciente desea conocerlo.
- Aneuploidías de cromosomas sexuales: Cromosoma X y cromosoma Y.

CROMOSOMA	ANEUPLOIDIA
Cromosoma 21 (síndrome de Down)	Riesgo BAJO
Cromosoma 18 (síndrome de Edwards)	Riesgo BAJO
Cromosoma 13 (síndrome de Patau)	Riesgo BAJO
Sexo fetal	XX (femenino) / XY (masculino)



## GD Prenatal test extendido

- Información obtenida de GD Prenatal test básico
- Aneuploidías presentes en cualquiera de los 22 pares de cromosomas así como cromosomas sexuales
- 9 síndromes por variantes en el número de copias (deleciones/duplicaciones subcromosómicas) incluyendo síndrome Cri du chat (5p), Wolf Hirschhorn (4p16.3), Prader-Willi/Angelman (15q11.2q13) entre otros.

CROMOSOMA	ANEUPLOIDIA
Cromosoma 21 (síndrome de Down)	Riesgo BAJO
Cromosoma 18 (síndrome de Edwards)	Riesgo BAJO
Cromosoma 13 (síndrome de Patau)	Riesgo BAJO
Resto de autosomas	Riesgo BAJO
Síndrome de Jacobsen (11q23)	Riesgo BAJO
Síndrome de Prader-Willi / Angelman (15q11.2-q13)	Riesgo BAJO
Síndrome de Langer-Giedion (8q24.1)	Riesgo BAJO
Síndrome de Cri-du-chat (5p)	Riesgo BAJO
Deleción 16p11 (16p11.2-p12.2)	Riesgo BAJO
Síndrome de DiGeorge II (10p14-p13)	Riesgo BAJO
Deleción 1p36	Riesgo BAJO
Síndrome de Phelan-McDermid (22q13.33)	Riesgo BAJO
Síndrome de Wolf-Hirschhorn (4p16.3)	Riesgo BAJO
Sexo fetal	XX (femenino) / XY (masculino)

## Ventajas

- Alta sensibilidad para las alteraciones de autosomas más comunes (13, 18 y 21) es de >99.9% y de cromosomas sexuales (sensibilidad >83%). El test permite, además, la determinación del sexo fetal (sensibilidad > 99%).
- No invasiva: solo requiere toma de sangre materna.
- Puede realizarse desde las 10 semanas de gestación.
- Menor tasa de falsos positivos que otros tamizajes.

## Desventajas

- Estudia DNA fetal cuyo origen es placentario.
- Es una prueba de tamizaje, no diagnóstico: resultados de alto riesgo requieren confirmación en muestra de líquido amniótico.
- No indicado en embarazos múltiples (a partir de tres fetos).
- La prueba no excluye la existencia de poliploidías (triploidía o tetraploidía), otras alteraciones genéticas no evaluadas o que el feto sea portador de defectos congénitos.

## Limitaciones técnicas y clínicas

Posibles causas de resultados no informativos o inexactos:

- Fracción fetal baja (p. ej., IMC elevado, edad gestacional menor a 10 semanas de gestación).
- Gemelo evanescente, mosaicismo placentario,
- Factores maternos como Trasfusiones sanguíneas, trasplantes, inmunoterapia o terapia con células madre, neoplasias, anomalías cromosómicas, mosaicismo o uso de fármacos, heparina de bajo peso molecular, ácido acetilsalicílico, metformina o tratamientos con otros fármacos.

## Posibles resultados

**Riesgo bajo:** Probabilidad reducida de las condiciones evaluadas. No descarta al 100%; continuar control prenatal habitual.

**Riesgo alto:** Mayor probabilidad de la alteración cromosómica. Requiere confirmación diagnóstica invasiva y asesoramiento genético.

**No informativo:** Repetir muestra dentro de dos semanas; considerar contexto clínico de la paciente.

## Requisitos para la toma de muestra

**Tipo de muestra:** Sangre periférica materna.

**Volumen:** 1 tubo de 10 mL.

**Tipo de tubo:** Tubo especial para cfDNA con estabilizador (Azul en Norgen y BD o militar arena en STRECK o QIAgen).

**Ayuno:** No es necesario.

**Edad gestacional:**  $\geq 10$  semanas.

Suspender heparina de bajo peso molecular al menos 24 horas previas a la toma de muestra

**Manejo:** Temperatura ambiente, evitar exposición a luz directa; no refrigerar, antes de 72 horas hacer llegar al laboratorio

## Accreditaciones



[gdt-bio.mx](https://www.gdt-bio.mx)

