



## ¿Qué es el estudio de ADN fetal en sangre materna?

Este estudio es un nuevo test de cribado, no invasivo, para estimar el riesgo de alteraciones cromosómicas fetales, que se realiza a través de una muestra de sangre materna. Se ha demostrado que hay una pequeña cantidad de ADN libre fetal que circula por la sangre materna a partir de la quinta semana de gestación. Una vez obtenida la muestra de sangre, se analiza dicho ADN fetal que circula libre por la sangre materna, pudiendo detectar los casos con alteraciones cromosómicas.

## ¿Detecta todas las alteraciones cromosómicas que existen?

No. Detecta las alteraciones cromosómicas más frecuentes:

- Síndrome de Down (trisomía 21) con una sensibilidad del 99%.
- Síndrome de Edwards (trisomía 18) con una sensibilidad del 98%.
- Síndrome de Patau (trisomía 13) con una sensibilidad del 89%.

También pueden detectarse alteraciones de los cromosomas sexuales y algunas microdelecciones, como son el síndrome de DiGeorge, el síndrome de delección 1p36, el síndrome de Cri-du-chat, el síndrome de Angelman y el síndrome de Prader-Willi. Además se determinará el sexo del feto y su grupo sanguíneo y Rh.

## ¿Puede tener errores?

Sí, pero en un porcentaje muy bajo, siendo la tasa de falsos positivos es decir, que el test diga que hay un problema cuando en realidad no lo hay, del 0.1%. Esto significa que en 1 de cada 1000 casos con resultado positivo para síndrome de Down, el feto no presentaría realmente dicha alteración, mientras que sí lo presentarían el resto de los casos.

## ¿Sustituye este test a la ecografía del primer trimestre y al cribado bioquímico el primer trimestre que se realiza en la consulta de tocología?

No. La ecografía del primer trimestre que se realiza a las 12 semanas es muy importante, porque en ella se calcula la edad gestacional exacta, se confirma el número de fetos, que esté vivo y se mide la translucencia nucal lo que es importante en la estimación del riesgo de alteraciones cromosómicas, pero también se evalúan otros parámetros para detectar malformaciones fetales que no están relacionados con el síndrome de Down.

## ¿Se puede realizar a todas las embarazadas?

Sí, a todas las embarazadas a partir de las 10 semanas de gestación y en gestaciones únicas o gemelares, incluso en casos de donación de ovocitos. También puede realizarse aunque sea un segundo o tercer embarazo, y es que dado que el ADN fetal desaparece de la sangre materna minutos tras el parto, todo el ADN que encontremos en sangre materna corresponderá al embarazo actual.

## ¿Cuándo está indicado realizar este test?

Este test está indicado en caso de que el resultado del cribado bioquímico del primer trimestre sea de alto riesgo de padecer una alteración cromosómica. Cuando esto ocurre, se debe realizar una prueba de confirmación, mediante amniocentesis o biopsia corial. ¿Lo cubre la seguridad social?

# ESTUDIO DE ADN FETAL EN SANGRE MATERNA



Por ahora no, sólo se realiza en centros privados.

## ¿Dónde puedo realizar este test?

Consulte siempre con su ginecólogo. En caso de que se recomiende la realización de este test, su ginecólogo será quien le oriente sobre los centros donde realizárselo.

## Para ampliar información puede consultar:

Test de detección prenatal de anomalías genéticas en sangre materna. Salud de la mujer. Hospital Dexeus Barcelona.

Disponible en:

<https://www.dexeus.com/informacion-de-salud/enciclopedia-ginecologica/obstetricia/test-de-deteccion-prenatal-de-anomalias-geneticas-en-sangre-materna>

Test integrado diagnóstico prenatal NO invasivo. Centro medicina fetal clinic Barcelona.

Disponible en:

<http://www.medicinafetalbarcelona.org/ccmf/es/test-integrado-diagnostico-prenatal-no-invasivo-de-sindrome-de-down.html>

