

NOVEDADES DESDE LA VERSION ANTERIOR

Actualización a nuevo formato de protocolos UGC Ginecología y Obstetricia.

Actualización de nuevos puntos de corte para realizarlo

INDICE

1. Introducción
2. Indicaciones y Limitaciones del test
3. Protocolo de actuación
4. Casos específicos

1. INTRODUCCIÓN

En los últimos años se ha incorporado al cribado de anomalías genéticas el test de ADN fetal libre circulante en sangre materna (ADN-lc) que alcanza una tasa de detección para trisomía 21 superior al 99% con una tasa de falsos positivos menor del 0.1%. Cuanto mayor es la tasa de ADN-lc (fracción fetal FF), mayor es el rendimiento de este análisis por lo que la fracción fetal reducida constituye un factor limitante de la técnica y cuando es inferior al 4% produce una disminución de sensibilidad y especificidad que se considera un punto de corte por debajo del cual el resultado no se considera fiable y, por lo tanto, no se informa.

Por otro lado, no debemos olvidar y hay que informar a la paciente, de que se trata de un método de cribado, lo que supone que el resultado positivo requiere confirmación mediante técnica invasiva y por otro lado, el resultado negativo no excluye una aneuploidía al 100%.

2. INDICACIONES Y LIMITACIONES DEL TEST

Indicaciones de la prueba:

1. Gestantes de nuestra área de salud con **riesgo combinado del primer trimestre para trisomía 21 entre 1/50 y 1/500**:
 - a. Gestación única o gemelar
 - b. Traslucencia nuchal por debajo de 3.5mm
 - c. No se aprecia malformación fetal
2. Aneuploidía en gestación anterior de cromosomas 21, 18 o 13
3. Gestantes de nuestra área de salud con **riesgo combinado del primer trimestre para trisomía 18 y 13 entre 1/50 y 1/500**.
4. Gestante con captación posterior a SG 13+6 y edad superior a los 35 años

A las pacientes que rechacen el cribado combinado no se les ofertará la determinación de ADN fetal en sangre materna.

Las siguientes situaciones no permiten obtener un resultado fiable en el test:

- Madre portadora de trisomía 21
- Presencia de un mosaicismo fetal (15-20%) de bajo grado o mosaicismo confinado a placenta.

PROTOCOLOS ASISTENCIALES

ADN fetal en sangre materna

- Si la embarazada que se somete al test ha recibido recientemente una transfusión sanguínea alogénica, trasplante, terapia inmunitaria o terapia de células madre, es posible que el resultado sea falso debido a la interferencia por ADN exógeno.
- Gemelo evanescente. En estos casos no debe solicitarse la prueba
- Gestaciones de más de dos fetos: No son aptas para dicha prueba

3. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN

Cuando se identifique una gestante incluida en las indicaciones de ADN fetal en sangre materna, se derivará a la Unidad de Medicina Fetal donde se citará para la extracción de sangre tras la firma del consentimiento informado.

El resultado del test incluye trisomía 21, 13 y 18.

Dicho resultado se comunicará a la paciente en unos 7-10 días hábiles y se incluirá en la historia de la paciente en Astraia en el apartado correspondiente y en Diraya.

El resultado puede ser de **Bajo Riesgo** cuando hay una baja probabilidad de que el feto presente una aneuploidía de las incluidas en el test o **Alto Riesgo**. En aquellos casos en los que el resultado del ADN fetal en sangre materna sea positivo o de alto riesgo, se ofertará una técnica invasiva (biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis) para corroborar el resultado del test.

4. CASOS ESPECÍFICOS

1. **Casos sin resultado:** En un 1-3% de los casos el test no genera resultado, sobre todo en casos de obesidad materna o valores de PAPP-A bajos. Este grupo de gestaciones tiene un alto riesgo de aneuploidía. Se llevará a cabo entonces una nueva evaluación del caso que incluirá la valoración de las características maternas, la fracción fetal obtenida y la exploración ecográfica. Así se valorará la repetición del test o la realización de una técnica invasiva. En ningún caso se repetirá una tercera vez, pasando la paciente a prueba invasiva si lo desea.
2. En el caso de **embarazos gemelares** no es posible ajustar un riesgo individualizado y la tasa de detección es menor que en embarazos únicos.
3. En los casos de **ovodonación** puede emplearse este test pero es indispensable informar al laboratorio de dicho dato.

5. INDICADORES DE EVALUACION

Indicador	Fórmula	Fuente	Estándar
Casos sin resultado	% de casos sin resultado en un primer test	Audit	Menor 3%
Gestantes que cumplen criterios y a las que se oferta la prueba		Audit	99%

6. BIBLIOGRAFÍA

- Gil MM, Accurti V, Santacruz B, Plana MN, Nicolaides KH. Analysis of cellfree DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated metaanalysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017 Sep;50(3):302-314.
- 2. Gil MM, Galeva S, Jani J, Konstantinidou L, Akolekar R, Plana MN, et al. Screening for trisomies by cfDNA testing of maternal blood in twin pregnancy: update of The Fetal Medicine Foundation results and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019; 53(6): 734-42.

Autores	Dra. Carrillo, Dr. Villegas		
Fecha elaboración	06/02/2024	Vigencia	6/2/2027