

Datos personales

Datos de envío

D.N.I./I.P.F.: // Fecha Nacimiento :  
Sexo:// Tel.:

**M02605710**

Compañía

Según la Ley de Protección de Datos, sus datos personales, así como lo resultados de los análisis, serán recogidos en el fichero PACIENTES de LABORATORIO ECHEVARNE S.A., con la finalidad de realizar los servicios solicitados por usted. Para ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición diríjase a [info@echevarne.com](mailto:info@echevarne.com).



Nº Análisis  
**M02605710**

Fecha toma de muestra

Fecha recepción

Fecha edición

PRUEBA

M02605710

RESULTADO

UNIDADES

VAL. DE REFERENCIA

**TEST PRENATAL NO INVASIVO / SANGRE MATERNA**

Se adjunta informe



Carlos Gonzalez-Moncayo Lopez  
Fecha Validación:

Facultativos:

Conchita Balado  
Sergio Cigarrán  
Sandra Esteban

Sergio Fuentes  
Carme Gomá  
Josep Fr. Nomdedeu

Sandra Nuri  
Ana Pardo  
Pilar Pelagio

Magda Pujols  
M<sup>a</sup> Carmen Rodríguez  
Iñaki Salvador

Raül Santamaria  
Nuria Segarra  
Inés Valle



# Test Prenatal No Invasivo Ampliado

M02605710

Fecha Toma Muestra:

 LABORATORIO  
**ECHÉVARNÉ**



## **Test Prenatal No Invasivo Ampliado**

### **Metodología**

Este test permite una estimación del riesgo fetal de padecer las trisomías de los cromosomas 13,18 ó 21, la monosomía del cromosoma X y así como determinar casos de triploidía y el sexo fetal, con una alta especificidad y sensibilidad. También se estudia un panel de 5 microdeleciones con las localizaciones indicadas más abajo. Una trisomía consiste en la presencia de una copia adicional de un cromosoma en el genoma de un individuo. Las trisomías que afectan a los cromosomas 13, 18 y 21 son la causa de los síndromes de Patau, Edwards y Down, respectivamente.

La triploidía es una alteración cromosómica en la que el feto tiene tres copias de cada cromosoma en lugar de dos (69 cromosomas y no 46). Normalmente se produce cuando dos espermatozoides fertilizan un óvulo pero también puede ocurrir cuando un óvulo diploide es fertilizado por un espermatozoide, o bien en casos en los que un espermatozoide diploide fertiliza un óvulo.

Las microdeleciones son la pérdida de pequeñas regiones de ADN en unas localizaciones genómicas concretas. El Test Prenatal No Invasivo en sangre materna está basado tecnología de ultrasecuenciación (Next Generation DNA Sequencing) y herramientas bioinformáticas de última generación. Este test revela la probabilidad de riesgo a presentar alguna de las alteraciones analizadas. Este resultado (riesgo personal) es producto del riesgo general conjuntamente con el resultado del test, que ofrece una especificidad y sensibilidad muy elevadas.



## Resultado

% de DNA fetal libre: 7,60%

	Riesgo general Basado en edad materna y semana gestacional	Riesgo personal Derivado del test prenatal no invasivo	RESULTADO
TRISOMIA 21 Síndrome de Down	1/171	<1/10000	BAJO RIESGO
TRISOMIA 18 Síndrome de Edwards	1/512	<1/10000	BAJO RIESGO
TRISOMIA 13 Síndrome de Patau	1/1575	<1/10000	BAJO RIESGO
MONOSOMIA X Síndrome de Turner	1/568	<1/10000	BAJO RIESGO
TRIPLOIDÍAS/Gemelo evanescente			BAJO RIESGO
SEXO FETAL			Masculino

MICRODELECCIONES	Riesgo general Basado en prevalencia poblacional	Riesgo personal Derivado del test prenatal no invasivo	RESULTADO
Delección 22q11.2 Síndrome DiGeorge	1/2000	1/13300	BAJO RIESGO
Monosomía 1p36	1/5000	1/12400	BAJO RIESGO
Síndrome Angelman	1/12000	1/16600	BAJO RIESGO
Síndrome Cri-du-chat	1/20000	1/57100	BAJO RIESGO
Síndrome Prader-Willi	1/10000	1/13800	BAJO RIESGO



## Interpretación

Un resultado es considerado de "ALTO RIESGO" cuando la probabilidad de alteración cromosómica (T13, T18, T21 or X0) o de microdelección supera un umbral determinado para cada caso. Un caso de "alto riesgo" debe ser confirmado con una prueba diagnóstica definitiva, como el cariotipo fetal convencional/molecular en líquido amniótico.

Un resultado de "BAJO RIESGO" no descarta la posibilidad de afectación cromosómica fetal, sin embargo, los estudios realizados sobre esta tecnología muestran que este cribado puede excluir con elevada probabilidad el ser portador de estas aneuploidías y síndromes de microdelección.

## Limitación del test

- Edad fetal inferior a 9 semanas en el momento de la prueba.
- Embarazo de 3 o más fetos o con constancia de gemelo evanescente.
- Embarazo gemelar a partir de donación ovular.
- Haber recibido recientemente una transfusión sanguínea alogénica, trasplante de médula ósea o terapia de células madre.
- Mosaicismos fetales de las trisomías, así como alteraciones parciales (como microdeleciones o microduplicaciones) de los cromosomas estudiados pueden no ser detectados. Alteraciones en cromosomas distintos a los estudiados no son detectadas.
- Quedan excluidos los embarazos por donación ovular y los embarazos gemelares en las opciones de test "Ampliado (con microdeleciones)" o con "Síndrome DiGeorge (+22q11.2)".

## Parámetros de seguridad de análisis

CRM	Sensibilidad	Especificidad	VPP(1)	VPN(1)
T21	>99%	>99%	91%	>99,99%
T18	98,2%	>99%	93%	>99,99%
T13	>99%	>99%	38%	>99,99%
MX	94,7%	>99%	50%	>99,99%
Triploidías	>99%	(2)	5,3%	>99,99%
CRM	Sensib(3)	Especif(3)	VPP	VPN
Delección 22q11.2	95,7%	>99%	20%	99,97-99,99%(4)
Monosomía 1p36	>99%	>99%	7-17%(4)	99,98-99,99%(4)
S.Angelman	95,5%	>99%	4%	>99,99%
S.Prader willi	93,8%	>99%	5%	>99,99%
S.Cri-du-chat	>99%	>99%	2-5%(4)	>99,99%

(1). El "Riesgo personal" informado está basado en la experiencia clínica según Dar P, et al. Am J Obstet Gynecol 2014; 211:527.e1-17. Y se informa como el Valor Predictivo Positivo (VPP) en los casos de alto riesgo y como Valor Predictivo Negativo (VPN) en los casos de bajo riesgo.

(2). La especificidad no puede ser calculada debido a la incapacidad de diferenciar entre casos de triploidía y casos de gemelos evanescentes (desaparecidos).

(3). Los parámetros de seguridad correspondientes a las microdeleciones corresponden específicamente a la presencia o ausencia de la región estudiada en cada caso. Valores obtenidos según Wapner.RJ et al. Am J Obstet Gynecol 2015 Mar;212(3):332.e1-9 y Ryan.A et al. EUR J Hum Genet 2016 May;24:E-S1:53

(4). Variable en función de la fracción fetal.

Para otras alteraciones de cromosomas sexuales (XXY, XXX, XYY): sólo se informan cuando se detecten (VPP: 89%).



## Referencias

1. Nicolaidis KH et al. Prenat Diagn. 2013 June;33(6): 575-9.
2. Pergament E et al. Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2Pt1):210-8.
3. Ryan A et al. Fetal Diagn Ther. 2016;40(3):219-223.
4. Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2014 Nov;211(5): 527.e1-527.e17.

Responsable: Raul Santamaria



Carlos Gonzalez-Moncayo Lopez  
Fecha validación: