

Síndrome de Down y otras trisomías en sangre materna

¿Qué es el cribado prenatal no invasivo?

El CPNI es un test de laboratorio que permite estimar, a partir del ADN fetal en sangre materna, el riesgo de existencia de una trisomía en los cromosomas 13,18, 21, e Y en el feto.

¿Qué ventajas aporta?

- Resultados en un plazo aproximado de **12 días laborales**.
- En caso de un alto riesgo, ofreceremos realizar de manera **totalmente gratuita** la confirmación mediante CGH array a partir de una muestra fetal (líquido amniótico o vellosidades coriales).
- En el caso de no obtenerse resultado debido a la escasa presencia de DNA fetal en sangre materna (< 1% casos), **no se repercute ningún coste**.
- Determina el **sexo del bebé**.
- Permite la detección de aneuploidias (variación del número de copias) incluyendo el **cromosoma Y**.
- Puede realizarse desde la **semana 10 de gestación**.



- Se puede realizar en casos de **donación de óvulos y embarazos gemelares** (en este caso sólo se informa de las aneuploidias de los cromosomas 13,18 y 21).
- Presenta claras ventajas sobre los actuales métodos de cribado y diagnóstico de trisomías, que resumimos en la siguiente tabla:

Metodología

Análisis del DNA fetal libre presente en el plasma materno mediante análisis digital de regiones seleccionadas y de herramientas bioinformáticas de última generación.

Especificidad

Por encima del 99%.
Mucho mayor que los screenings combinados del primer trimestre.

Sensibilidad

Más del 99% para la detección del Síndrome de Down, mucho mayor que los screenings combinados del primer trimestre.

Método	¿Invasivo?	SG*	A tener en cuenta
Triple Screening Bioquímico + Translucencia nucal	NO	11-14	Tasa Detección 60-80% Falsos positivos 5-10%
Biopsia vellosidad corial	SI	10-14	Riesgo aborto 1-2%
Amniocentesis	SI	16-21	Riesgo aborto 0,5-1%
CPNI	NO	10-24	Sin riesgo aborto Tasa Detección >99% Falsos positivos <1%

*Semanas de gestación



Cribado Prenatal No Invasivo

Síndrome de Down y otras trisomías en sangre materna

Robustez

Mayor robustez al no depender de cultivo celular y poderse realizar en un amplio rango de semanas de gestación.

Seguridad

Al realizarse a partir de sangre materna ,no hay riesgo para el feto.

A tener en cuenta

- El test se realiza a partir de 20 ml de sangre materna.
- Al tratarse de una prueba genética, es indispensable formalizar el Documento de Consentimiento Informado.
- **Código de Prueba: 16200**

BIBLIOGRAFÍA RELACIONADA

1. MaterniT21 references: Palomaki G.E., et al. Genet Med (2011), Nov; 13(11):913–20; Palomaki G.E., et al. Genet Med (2012) Mar;14(3):296-305.
2. veriFi references: Bianchi D.W., et al. Obstet Gynecol (2012), May;119(5):890-901; Futch, T, et al. Prenatal Diagnosis (2013), Jun;33(6):569-74.
3. Panorama references: Nicolaidis, et al. Prenat Diagn (2013), 33, 1-5. NSGC 2013 Platform presentation, Savage.
4. NIFTY references: Dan S., et al. Prenat Diagn (2012) 32, 1-8.;Tze K.L., et al., J Matern Fetal Neonatal Med (2012); Early Online: 1–5.; Tze Kin Lau, et al. J Matern Fetal Neonatal Med. (2012) October; 25(10): 1856–1859.
5. Prenatest references: Stumm M., et al. Prenat Diagn (2012) Jun;32(6):569-77. Hofmann W., et al. Data reported at the 17th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, June 2-5, 2013, Lisbon.

