

Pruebas prenatales no invasivas (NIPT)

¿Qué son las NIPT?

Las pruebas prenatales no invasivas (NIPT por sus siglas en inglés), conocidas también como el cribado de ADN sin células (cfDNA), son una innovadora opción de cribado de aneuploidía. Las NIPT realizan un cribado seguro y no invasivo de las aneuploidías cromosómicas más habituales a partir de la semana 10 de gestación, gracias a una única extracción de sangre materna. Las asociaciones profesionales, incluido el congreso estadounidense de obstetras y ginecólogos (ACOG por sus siglas en inglés), recomiendan las NIPT como opción para todas las mujeres embarazadas, con independencia de su edad o de los posibles riesgos derivados de esta.^{1,2}

Pantallas de NIPT para:

- Trisomía 21 (síndrome de Down)
- Trisomía 18 (síndrome de Edwards)
- Trisomía 13 (síndrome de Patau)
- Algunas aneuploidías en cromosomas sexuales

¿En qué se diferencian las NIPT de los métodos de cribado sérico tradicionales?

Las NIPT cuentan con un nivel de sensibilidad y especificidad superiores a los del cribado sérico tradicional¹⁻³ gracias a los cuales proporcionan las siguientes ventajas:

- Tasa máxima de detección registrada del síndrome de Down¹
- Tasa mínima de falsos positivos registrada del síndrome de Down¹
- Mayor margen de cribado disponible (llevado a cabo a partir de la semana 10 de gestación y hasta el término)¹⁻³

¿Cómo escojo el mejor método de NIPT para mis pacientes?

La selección del método de NIPT adecuado es una cuestión importante para sus pacientes. Si bien existen diferentes métodos a su disposición para ejecutar las NIPT, la secuenciación de próxima generación (NGS) es el más utilizado.⁴ El método de NIPT basado en la secuenciación del genoma completo ofrece tasas de error más bajas que otras tecnologías.⁵⁻⁹ Un error de la prueba se traduce realmente en un resultado no concluyente. Puede provocar un mayor grado de ansiedad, tanto en el paciente como en el médico, así como acarrear un mayor número de intervenciones de seguimiento con el fin de obtener información.



Limitaciones de la prueba

Las pruebas prenatales no invasivas (NIPT) basadas en el análisis de ADN sin células de la sangre materna consisten en una prueba de cribado; no son pruebas diagnósticas. Puede obtenerse resultados de falso positivo y de falso negativo. Los resultados de las pruebas no deben utilizarse como la única base para establecer un diagnóstico. Antes de tomar ninguna decisión irreversible acerca del embarazo, es preciso llevar a cabo una prueba de confirmación adicional. Un resultado negativo no descarta la posibilidad de que el embarazo se desarrolle con una anomalía cromosómica o subcromosómica. Esta prueba no criba en busca de poliploidías (por ejemplo, la triploidía), defectos congénitos (por ejemplo, defectos de tubo neural abierto), trastornos de un solo gen ni otros trastornos como, por ejemplo, el autismo. Existe una pequeña posibilidad de que los resultados de la prueba no reflejen el estado cromosómico del feto, pero que sí reflejen cambios cromosómicos de la placenta (es decir, mosaicismo confinado a la placenta [CPM]) o de la madre que puedan tener relevancia clínica, o no.

Referencias

1. Practice Bulletin No. 163: Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):979-981.
2. Gregg AR, Skotko BG, Benkendorf JL, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 2016;18(10):1056-1065.
3. Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014;370(9):799-808.
4. Data calculations on file. Illumina, Inc., 2016.
5. Taneja PA, Snyder HL, de Feo E, et al. Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. *Prenat Diagn.* 2016;36(3):237-243.
6. McCullough RM, Almasri EA, Guan X, et al. Non-invasive prenatal chromosomal aneuploidy testing--clinical experience: 100,000 clinical samples. *PLoS One.* 2014;9(10):e109173.
7. Ryan A, Hunkapiller N, Banjevic M, et al. Validation of an enhanced version of a single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal test for detection of fetal aneuploidies. *Fetal Diagn Ther.* 2016;40(3):219-223.
8. Yaron Y. The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. *Prenat Diagn.* 2016;36(5):391-396.
9. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med.* 2015;372:1589-1597.