

Prueba prenatal no invasiva

La prueba prenatal no invasiva (Noninvasive Prenatal Testing, NIPT) puede ayudar a detectar ciertas anomalías cromosómicas en un feto.

La mayor parte del ADN se encuentra dentro de las células, pero una pequeña cantidad circula libremente por el torrente sanguíneo. Durante el embarazo, un pequeño porcentaje de ADN libre que tiene la sangre de la mujer proviene de la placenta y por lo general coincide con el ADN del feto. Con la NIPT, el ADN fetal libre puede examinarse para detectar **aneuploidia** (un cromosoma adicional o faltante). Por ejemplo, la NIPT puede utilizarse para la detección del síndrome de Down, que se debe a una copia adicional (**trisomía**) del cromosoma 21.

¿Cuándo se realiza la NIPT?

La prueba prenatal no invasiva no es una prueba prenatal de rutina, lo que significa que no se realiza de manera automática durante el embarazo. Por lo general se ofrece cuando una mujer embarazada tiene un riesgo alto de tener un hijo con aneuploidia. El Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists, ACOG) y la Sociedad de Medicina Materno Fetal (Society for Maternal-Fetal Medicine, SMFM) recomiendan la prueba en los siguientes casos:

- Cuando la mujer tiene 35 años o más al momento del parto.
- Cuando el resultado de una prueba prenatal de rutina es positivo para la detección de aneuploidia.
- Cuando una mujer tiene antecedentes de embarazos con trisomía fetal.
- Cuando una ecografía muestra una anomalía fetal que puede deberse a la aneuploidia.
- Cuando uno de los padres tiene antecedentes de ciertos tipos de anomalías cromosómicas.

El ACOG y la SMFM actualmente no recomiendan realizarse una NIPT como primera prueba de detección en embarazos múltiples o de bajo riesgo. Los científicos continúan estudiando la NIPT, pero su precisión aún no ha sido demostrada en un gran número de mujeres pertenecientes a dichos grupos.

Si su médico le recomienda la NIPT, deberá realizarse una extracción de sangre para obtener una muestra. La prueba se realiza después de la 10.ª semana de embarazo y por lo general los resultados se conocen en aproximadamente una semana.

La prueba prenatal no invasiva es precisa para la detección de la trisomía 21 y la trisomía 18 (síndrome de Edwards) en embarazos de alto riesgo, pero es menos confiable para la detección de la trisomía 13 (síndrome de Patau) y de anomalías en cromosomas sexuales, como el síndrome de Turner y el síndrome de Klinefelter.

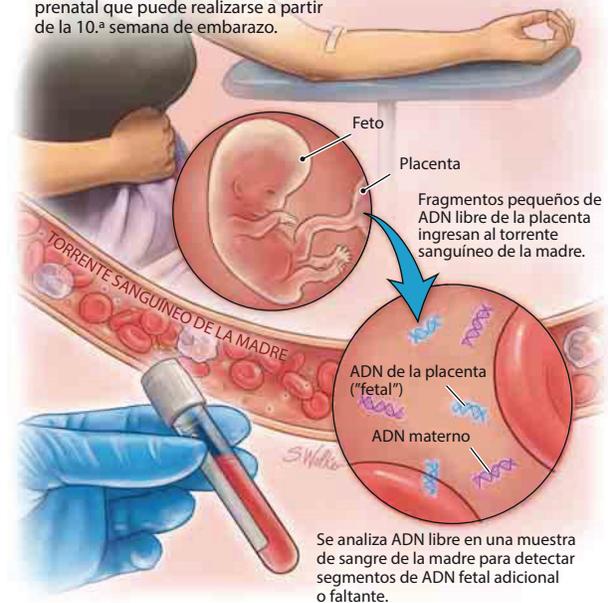
Si bien la NIPT es muy efectiva para la detección de determinadas trisomías, un resultado positivo no es suficiente para emitir un diagnóstico. Esto se debe a que en ciertas afecciones, es posible que el ADN fetal libre no coincida exactamente con el ADN del feto. En caso de obtener un resultado positivo, por lo general se recomienda que el médico realice una prueba de seguimiento para confirmar el resultado.

ADN libre y cáncer

En pacientes con cáncer, parte del ADN libre proviene de células cancerosas que, al morir, han liberado su ADN mutado al torrente sanguíneo. En estudios científicos recientes se han estado estudiando las maneras de utilizar este ADN tumoral para detectar y monitorear diferentes tipos de cáncer.

Prueba prenatal no invasiva (NIPT)

La NIPT es una prueba de detección prenatal que puede realizarse a partir de la 10.ª semana de embarazo.



En un estudio publicado en el número de *JAMA* del 14 de julio de 2015 se informa cómo la NIPT se utilizó para detectar el cáncer materno. En el caso de algunas mujeres, un resultado anormal de la NIPT se debió a un cáncer no diagnosticado.

Los autores de este estudio realizaron un seguimiento de los resultados de la NIPT de una manera que no es la habitual. Los resultados de la NIPT en sí no fueron diagnósticos de cáncer y la NIPT no se utiliza actualmente para la detección del cáncer materno. Se requiere mayor investigación para determinar la importancia clínica de estos hallazgos.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

Mayo Clinic
www.mayoclinic.org/tests-procedures/noninvasive-prenatal-testing/basics/definition/prc-20012964

- Para encontrar esta y otras Hojas para el Paciente de JAMA anteriores, vaya al enlace de Patient Page (Hoja para el Paciente) del sitio web de *JAMA* en jama.com. Muchas están disponibles en inglés y en español.

Autora: Dra. Amy E. Thompson

Fuentes: Bianchi DW, Chudova D, Sehnert AJ, et ál. Incidental detection of occult maternal malignancies by noninvasive prenatal testing. *JAMA*. doi: 10.1001/jama.2015.7120.
 National Coalition for Health Professional Education in Genetics
 American College of Obstetricians and Gynecologists
 Society for Maternal-Fetal Medicine

La Hoja para el Paciente de JAMA es un servicio al público de *JAMA*. La información y las recomendaciones que aparecen en esta Hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, *JAMA* le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden fotocopiar esta Hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpressiones en grandes cantidades, llame al 312/464-0776.