

SECUENCIACION MASIVA

VITORIA, 23 Y 24 MAYO DE 2025

PALACIO DE CONGRESOS-EUROPA



Lao Santiago, Cristina. Guillén Campuzano, Eva. Colomé Mallolas, Catrina. Fernández Uriarte, Amaia. Escuder Azuara, Elsa.

Estudio descriptivo de los resultados de cribado prenatal de primer trimestre en el año 2023 adaptado al nuevo protocolo establecido en Cataluña en 2021.

El cribado prenatal del primer trimestre que combina datos bioquímicos (β -HCG libre y PAPP-A) y ecográficos (CRL i TN), se utiliza para detectar aneuploidías en el feto. La extracción de sangre debe hacerse entre 8 - 13.6 semanas de gestación y la ecografía entre las 11.2 - 13.6. Mediante un software de cálculo se obtiene un riesgo para trisomía 21 (T21), la trisomía 18 (T18) y la trisomía 13 (T13) utilizando los datos bioquímicos, ecográficos y demográficos (edad materna, etnia y otros). Los resultados obtenidos se clasifican en: riesgo alto ($>1/250$), riesgo intermedio ($1/251-1/1100$), riesgo bajo ($<1/1100$). A partir del año 2018, en Cataluña, a las pacientes con riesgo alto se les ofrece la realización de DNA fetal en sangre materna o de prueba invasiva (QF-PCR o cariotipo de material obtenido por amniocentesis o biopsia corial) para confirmar el resultado. Y a partir del 2021, a las pacientes con riesgo intermedio se les ofrece la realización del DNA fetal. Un resultado positivo de DNA fetal siempre es necesario confirmarlo con QF-PCR o cariotipo.

Se han realizado 3471 cribados para aneuploidías. Las pruebas bioquímicas Elecsys free β HCG y PAPP-A de Roche Diagnostics se han realizado en el analizador cobas e801 mediante electroquimioluminiscencia. El software de cribado prenatal que se ha utilizado es SsdwLab 6.3.

Resultados:

De los 4334 cribados realizados se han obtenido los siguientes resultados:

- 139 riesgo alto de T21.
- 339 riesgo intermedio de T21.
- 18 riesgo alto de T18/13.
- 22 riesgo intermedio de T18/13.
- La edad promedio de riesgo alto para T21 es de 36 años.

Los resultados de aneuploidías confirmados fueron los siguientes:

- 10 T21 detectadas con el cribado.
- 19 T18 de las cuales 3 se detectaron con el cribado y pruebas invasivas y 3 fueron T21.

Por otro lado, de los 139 cribados de alto riesgo para T21, en 86 casos el resultado de DNA fetal en sangre materna el resultado ha sido de bajo riesgo, y de los 18 cribados de alto riesgo para T13/T18, en 16 casos el DNA fetal ha dado bajo riesgo, y en 1 caso se ha hecho el DNA fetal de alto riesgo y ha resultado ser positivo.

Conclusiones:

Podemos concluir que el nuevo protocolo constituye una mejora en la detección de anomalías cromosómicas ya que:

- En 78 pacientes con cribado con riesgo alto, no se ha realizado la prueba invasiva al realizarse el DNA fetal en sangre materna y ser negativo, evitando las complicaciones inherentes a las pruebas invasivas.
- Se han detectado 1 alteraciones con cromosómicas mediante DNA fetal en sangre materna, en pacientes con riesgo intermedio, que con el protocolo anterior no se habrían detectado.

