

# Test Prenatal No Invasivo

## REPRODUCCIÓN ASISTIDA TRATAMIENTO DE FERTILIDAD

Durante estos últimos años se han conseguido desarrollar técnicas no invasivas que permiten extraer una pequeña muestra de ADN fetal que circula libre en la sangre materna durante el embarazo.

En la actualidad existe el **Test Prenatal No Invasivo** que es una prueba que permite detectar las principales alteraciones cromosómicas del feto durante el embarazo y el Test Prenatal No Invasivo Ampliado que permite además detectar algunas microdelecciones. Las principales alteraciones genéticas se producen por aparición de un tercer cromosoma, así como la desaparición del segundo cromosoma X.

### ¿Qué es una **Trisomía**?

El DNA de los seres humanos está formado por 23 pares de cromosomas. Cada par tiene dos cromosomas, por lo tanto hay un total de 46 cromosomas. Las trisomías son una anomalía por la cual en uno de los pares hay tres cromosomas y no dos.

### ¿Cuáles son las **Trisomías más frecuentes**?

Trisomía 21 (Síndrome de Down): Ocurre en 1 de cada 500-700 nacimientos.

Trisomía 18 (Síndrome de Edwards): Ocurre en 1 de cada 7.000 nacimientos.

Trisomía 13 (Síndrome de Patau): Ocurre en 1 de cada 10.000 nacimientos.

El Test Prenatal No Invasivo (TPNI) tiene una tasa de detección de > 99% para la trisomía 21 y 18, en el caso de trisomía 13 su tasa de detección es de >91%. Tiene a su vez una alta de precisión de >99% en el sexo fetal.

En el caso de que el resultado de la prueba tuviera una probabilidad de alto riesgo, se aconseja la realización de una amniocentesis, prueba diagnóstica definitiva, que consiste en la obtención de líquido amniótico para el estudio del ADN fetal y obtención del cariotipo.

Esta prueba está dirigida a mujeres embarazadas a partir de la semana 10 de gestación que deseen resolver sus dudas o estén en zona de mayor riesgo por su edad o antecedentes y deseen evitar los riesgos de los procedimientos invasivos.