



¿Qué es una trisomía?

Un simple análisis de sangre materna para detectar las trisomías más comunes.

Las trisomías hacen referencia a la presencia de una copia adicional de un cromosoma en el genoma de un individuo.

Las trisomías que afectan a los cromosomas 13, 18 y 21 son compatibles con la vida y son la causa de los síndromes de Patau, Edwards y Down, respectivamente. Se estima, que en conjunto, tiene una prevalencia de 1 por cada 700 nacimientos y representan una de las principales causas de enfermedad genética.



C/ Pablo Iglesias, 57
08908 Hospitalet de Llobregat · Barcelona
932 593 700

www.referencelaboratory.es



Cribado prenatal
del 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, X e Y en el feto.



Presenta claras ventajas sobre los actuales métodos de cribado y diagnóstico de trisomías, que resumimos en esta tabla:

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

Ventajas

- 1 Resultados en un plazo aproximado de **12 días laborables**.
- 2 En caso de un resultado de alto riesgo, ofreceremos realizar de manera **totalmente gratuita** la confirmación mediante CGH array a partir de una muestra fetal (líquido amniótico o vellosidades coriales).
- 3 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**.
- 4 Determina el **sexo del bebé**.
- 5 Permite la detección de aneuploidías (variación del número de copias) de los **cromosomas X e Y**.
- 6 Realizamos la recogida de la muestra **de lunes a jueves**.
- 7 Puede realizarse desde **la semana 10 de gestación**.
- 8 Se puede realizar en casos de **donación de óvulos y embarazos gemelares** (en este caso sólo se informa de las aneuploidías de los cromosomas 13, 18 y 21).

+ Especificidad

Por encima del 99%, mucho mayor que los screenings combinados del 1er trimestre.

+ Sensibilidad

Más del 99% para la detección del Síndrome de Down, mucho mayor que los screenings combinados del 1er trimestre.

+ Robustez

Al no depender del cultivo Celular y poderse realizar en un amplio rango de semanas de Gestación.

+ Seguridad

Realizado a partir de sangre materna con lo que no representa riesgo para el feto.

A tener en cuenta

El test se realiza a partir de 20ml de sangre periférica, recogida en 2 tubos Streck Cell-Free DNA™ BCT (Ver hoja de instrucciones recogida).

Deben avisar a Reference Laboratory 24-48 horas antes de la extracción para organizar la logística.

Al tratarse de una prueba genética el acto de asesoramiento genético es imprescindible, le proporcionaremos el documento que debe acompañar a la muestra que nos remita

