

Test de detección de ADN fetal en sangre materna en gestaciones gemelares: aplicación en un Hospital Universitario terciario

Boguñá A., Claramonte M., Albaiges G.

Departamento de Obstetricia, Ginecología y Reproducción. Hospital Universitari Dexeus. Barcelona.

campus.dexeus.com

Contacto: Anna Boguñá (annbog@dexeus.com)

Introducción

Se ha realizado un análisis retrospectivo de todos los casos de gestaciones gemelares en las que el test de detección de ADN fetal en sangre materna fue aplicado. El screening combinado del primer trimestre fue realizado en todos los casos. El test es ofrecido como una opción a todas las pacientes con un resultado de riesgo intermedio (1/30 hasta 1/1000) y es realizado además si lo desean los padres (Harmony™ Prenatal Test, Ariosa Diagnostics, Inc., San Jose, CA, USA).

Método

En este estudio analizamos:

- Fracción fetal media obtenida.
- Tasa de no resultados.
- Tiempo hasta la notificación de resultados.
- Indicación del test.
- Correspondencia con resultados neonatales.

Objetivo

Describir la aplicación del test de detección de ADN fetal en sangre materna en gestaciones gemelares en nuestra población, basado en un modelo contingente de screening del primer trimestre para trisomías 21, 13 y 18.

Resultados

77 test de detección de ADN fetal en sangre materna en gestaciones gemelares:

Edad materna media: 38'45, IMC: 23'4, FIV: 75'3%

- Media de ADN fetal obtenido: 11'02%.
- No resultado: 1'3% (1/77).
- Tiempo medio de entrega de los resultados: 10'3 días.
- 55'6% indicados en casos de riesgo intermedio.
- 43'4% indicados por ansiedad materna.

- Casos de riesgo intermedio: 31'1% de aceptación.
- Un resultado de riesgo alto para trisomía 13 (realizado por centro externo, confirmado con cariotipo).
- No se obtuvieron resultados de alto riesgo para T21 o T18.
- No se obtuvieron FP o FN.

Conclusiones

El test de detección de ADN fetal en sangre materna realizado en gestaciones gemelares muestra buenos resultados en nuestra población, a pesar de la baja aceptación en el grupo de riesgo intermedio (31%), probablemente por motivos económicos. La tasa de no resultados en estudios previos, alcanza el 9'4%, pero en nuestro estudio es marcadamente menor (1'3%). La fracción fetal es también mayor, a pesar del similar IMC y el mayor porcentaje de fecundación in vitro en nuestra serie. Una explicación podría ser que el test se ha realizado en una edad gestacional media mayor, de 13'8 semanas (vs 11'7). La principal limitación de nuestro estudio es el bajo número de aneuploidias obtenido. Son necesarios más estudios para integrar definitivamente el test no invasivo en el screening de primer trimestre de gestaciones gemelares.