

# XXXIII REUNION

## SOCIEDAD DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGIA DE LA REGION DE MURCIA



### TEST DE ADN LIBRE CIRCULANTE

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA ARRIXACA

Ruiz Boluda, MI.(1), Valenciano Rodríguez, M.(1), Crespo Bañón, P.(1), Gallego Pozuelo RM.(1), Llamas Sarriá, MA.(1), Merlos Martínez, MI.(1), Martínez Zarco, Ana (1), Pertegal Ruiz, M (2)  
(1) MIR Médico Interno Residente  
(2) FEA Facultativo Especialista Adjunto

**CONCEPTO:** El test de ADN libre circulante para diagnóstico prenatal, también conocido como prueba prenatal no invasiva, es un análisis de sangre materna que detecta fragmentos de ADN fetal que circulan en el torrente sanguíneo de la madre.

Este test se utiliza para evaluar el riesgo de anomalías cromosómicas en el feto.

#### Pros y Contras del Test de ADN Libre Circulante (NIPT)

✓ Pros	✗ Contras
<b>No invasivo:</b> Solo requiere una muestra de sangre materna, sin riesgo para el feto.	<b>No es diagnóstico:</b> Un resultado positivo necesita confirmación con pruebas invasivas.
<b>Se puede hacer temprano:</b> Desde la semana 10 de gestación.	<b>No detecta todas las alteraciones:</b> No identifica defectos estructurales ni algunas condiciones genéticas raras.
<b>Menos falsos positivos:</b> Reduce la necesidad de pruebas invasivas como la amniocentesis.	<b>Costo elevado:</b> Es más caro que otros tests prenatales.
	<b>No siempre cubierto por seguros o sistemas de salud.</b> Depende del país y las condiciones médicas.
	<b>Posibles errores en embarazos gemelares o casos de mosaicismo fetal.</b>

#### Usos del Test de ADN Fetal

¿A quién realizar el test?	¿Cuándo realizar el test?	¿Qué pedir en el test?
<b>Mujeres con riesgo intermedio.</b>	<b>A partir de la semana 10</b> hasta el parto, aunque es preferible esperar al cribado de la semana 12.	<b>T. 21 con un 99% de sensibilidad.</b>
<b>Mujeres con bajo riesgo que desean aumentar la sensibilidad del cribado de aneuploidías.</b>		<b>T. 13 y T. 18:</b> Vienen incluidos en la mayoría de los test de ADN. Menor sensibilidad y no son el objetivo.
		<b>Síndrome de DiGeorge</b> si la muestra se analiza con <b>SNPS o NGS</b> con fiabilidad de menos de <b>5000Kb</b> .