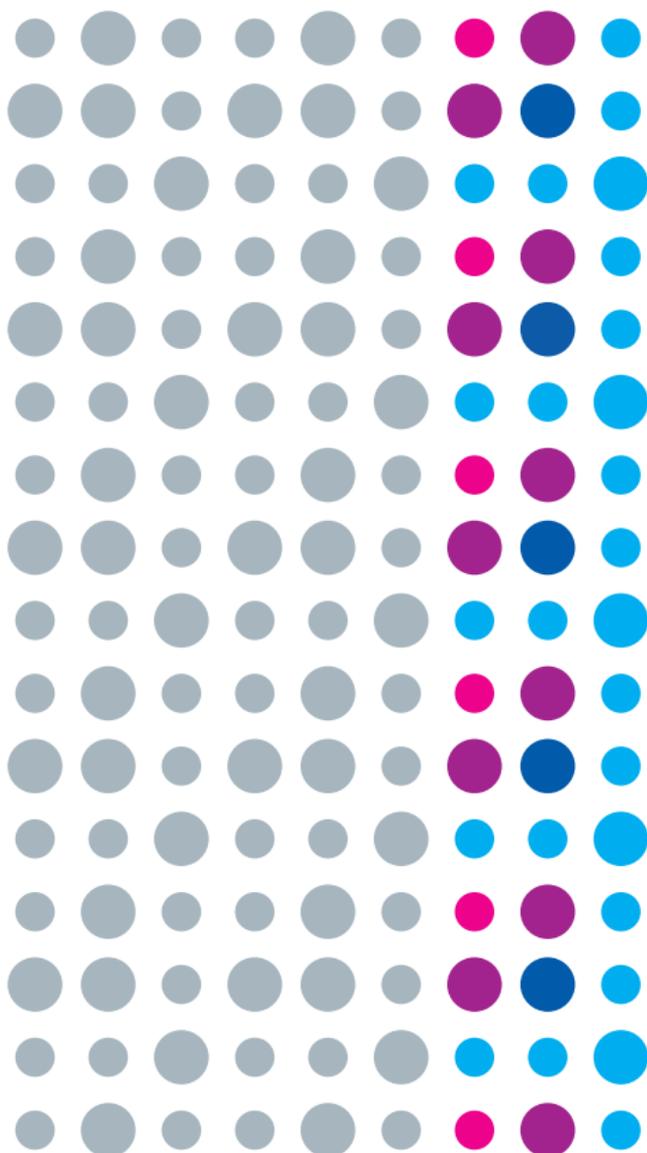




TPNI PreNata[®] prueba prenatal no invasiva



Puede encontrar más información
sobre la prueba TPNI PreNata[®] en
prenata.de



TPNI PreNata® de un vistazo

El TPNI [test prenatal no invasivo] PreNata® es una prueba prenatal que permite averiguar, sin ningún riesgo para la madre ni para su hijo, si el niño está afectado por alteraciones genéticas que podrían perjudicar su desarrollo. Todo lo que se necesita es una muestra de sangre de la madre. Si lo desea, el TPNI PreNata® también puede utilizarse para determinar el sexo del niño al mismo tiempo. El examen puede realizarse a partir de la 10.ª semana de embarazo.

¿Cómo funciona el TPNI PreNata®?

El material genético humano —nuestro ADN— está contenido en los cromosomas de las células. Por regla general, hay 23 pares de cromosomas por célula. Los cromosomas 1-22 [autosomas] y los cromosomas sexuales [gonosomas] están presentes por duplicado, una copia de la madre y otra del padre. Las mujeres tienen dos cromosomas X [XX] y los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y [XY]. Las alteraciones cromosómicas, es decir, la falta o la adición de cromosomas (o partes), pueden perjudicar el desarrollo. En la prueba TPNI PreNata®, se examina el ADN del niño en busca de alteraciones cromosómicas en una muestra de sangre de la madre a partir de la 10.ª semana de embarazo sin ningún riesgo para la madre o el niño. La información del ADN del niño se decodifica en el laboratorio y se determina si está afectado por alteraciones cromosómicas. En el caso de las trisomías, el cromosoma respectivo está presente por triplicado en lugar de por duplicado. En cambio, en las monosomías, el cromosoma afectado solo está presente de una forma. Los niños afectados suelen presentar diversos grados de anomalías clínicas o complicaciones de salud. En principio, estas alteraciones cromosómicas son muy raras, pero también pueden producirse en madres jóvenes.

¿Cuánto cuesta el TPNI PreNata®?

1	Opción Trisomías 13/18/21 El seguro de enfermedad obligatorio (GKV) cubre los gastos en determinadas condiciones, sin copago por parte del paciente	Copago 0,00 euros	IGeL 198,17 euros
2	Opción Trisomías 13/18/21 Determinación del sexo	Copago 17,49 euros	IGeL 215,66 euros
3	Opción Trisomías 13/18/21 Determinación del sexo Asignación errónea de cromosomas sexuales (solo para embarazo simple)	Copago 34,98 euros	IGeL 233,15 euros
4	Opción Trisomías 13/18/21 Determinación del sexo Asignación errónea de cromosomas sexuales (solo para embarazo simple) Aneuploidías raras y duplicaciones y deleciones parciales > 7 Mb	Copago 116,57 euros	IGeL 314,74 euros

Desde el 1/7/2022, el examen prenatal no invasivo para la detección de las trisomías 13, 18 y 21 puede facturarse como prestación del seguro sanitario a través del seguro de enfermedad obligatorio [opción 1]. Consulte con su médico si cumple los requisitos para que el seguro de enfermedad cubra los gastos. Además, en consulta con su médico, puede optar adicionalmente por la determinación del sexo del niño [opción 2] o de cambios cromosómicos más amplios que incluyan la determinación del sexo del niño [opciones 3 y 4]. Los gastos adicionales a las prestaciones del seguro sanitario deberá abonarlos usted como prestación sanitaria individual (IGeL).

¿Qué alteraciones cromosómicas se examinan?

El TPNI PreNata® le permite seleccionar cuatro opciones diferentes con distintos alcances de examen. Las trisomías más frecuentes [13, 18, 21] se examinan en la opción 1. Otras opciones incluyen la determinación del sexo, el examen de los cromosomas sexuales, pero también el examen de los 22 pares de cromosomas (autosomas). Sin embargo, solo se examinan los cromosomas solicitados por la opción de prueba elegida. Las muestras y todos los datos recogidos permanecen en Alemania.

Trisomías 13, 18 y 21

Estas tres trisomías son las alteraciones cromosómicas más frecuentes en los nacidos vivos.

- Trisomía 13 [Síndrome de Patau, frecuencia aprox. 1:5000]
- Trisomía 18 [Síndrome de Edwards, frecuencia aprox. 1:3000]
- Trisomía 21 [Síndrome de Down, frecuencia aprox. 1:700]

Cromosomas sexuales

También pueden examinarse secciones de ADN de los cromosomas sexuales X e Y (gonosomas). Esto puede proporcionar indicios de la presencia de diversos síndromes en los que los cromosomas sexuales están presentes en número alterado, es decir, faltan o están presentes en adición [monosomía X; trisomía X, XYY, XXY]. Estos cambios suelen asociarse a anomalías menos incapacitantes en comparación con los cambios en los cromosomas 1-22 (autosomas). Para analizar los cromosomas sexuales, seleccione TPNI PreNata® opción 3 o 4.

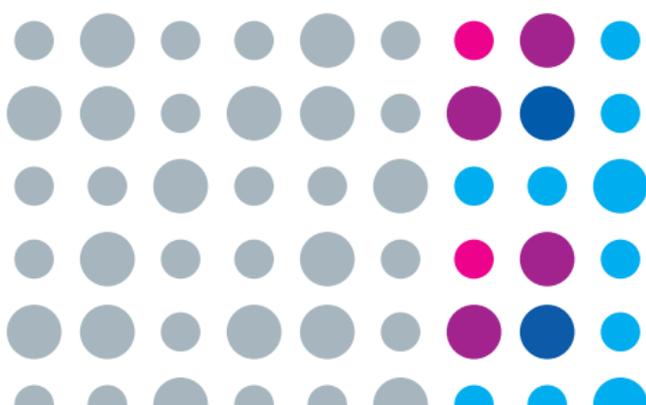
Determinación del sexo

Si lo desea, el TPNI PreNata® también puede utilizarse para determinar el sexo del niño [opciones 2, 3 y 4]. La notificación, de acuerdo con las disposiciones de la Ley de Diagnóstico Genético, la realiza el médico o la médica que le atiende a partir de la 12.^a semana de gestación [14+0 p.m.].

Examen genómico de todos los cromosomas (1-22)

El examen del genoma completo de todos los cromosomas también puede detectar aneuploidías autosómicas raras [rare autosomal aneuploidies, RAA]. A menudo se trata de los llamados mosaicos, lo que significa que hay al menos dos tipos de células diferentes con conjuntos de cromosomas distintos. Las células del niño [mosaico fetal] o solo partes de la placenta pueden estar afectadas [mosaico placentario].

Cuando faltan partes de cromosomas [deleciones] o están presentes varias veces [duplicaciones] y, por tanto, se modifica el número de copias de las secciones afectadas, se habla de variaciones del número de copias [Copy Number Variations, CNV]. Las CNV se producen con una frecuencia inferior al 0,02 % en los nacimientos. Pueden provocar malformaciones de los órganos o trastornos del desarrollo. Con el TPNI PreNata® [opción 4] pueden detectarse a partir de un tamaño de 7 Mb.



¿Cuál es el procedimiento práctico del TPNI PreNata®?



1. Su médico/médica le asesorará e informará de acuerdo con la Ley de Diagnóstico Genético (GenDG).



2. Su médico/médica le tomará una muestra de sangre.



3. La muestra de sangre se analizará en nuestro laboratorio.



4. Su médico/médica obtendrá los resultados en unos pocos días.



5. Su médico/médica le explicará el resultado.

¿Puede realizarse la prueba TPNI PreNata® en un embarazo de gemelos?

En caso de embarazo de gemelos, la prueba puede realizarse sin problemas. Al determinar el sexo, puede determinarse si al menos uno de los hijos es varón. No es posible realizar pruebas para detectar cambios en los cromosomas sexuales [opción 3 y opción 4]. En caso de embarazo múltiple [3 o más fetos] no se puede realizar la prueba.

laborkrone

MVZ Labor Krone

Siemensstraße 40 · 32105 Bad Salzufflen

Tel. 05222 8076-0 · info@laborkrone.de

¿La prueba TPNI PreNata® puede realizarse tras un tratamiento de fertilidad?

La prueba TPNI PreNata® puede realizarse también sin ningún inconveniente ni restricción tras un tratamiento de fertilidad.

¿Cuál es la fiabilidad de la prueba TPNI PreNata®?

La prueba detecta los cambios cromosómicos autosomales más habituales [trisomías 13, 18 y 21] con una probabilidad superior al 99 % y también puede descartarlas con la misma probabilidad. La prueba TPNI PreNata® también detecta con fiabilidad cambios de los cromosomas y las RAA con una probabilidad del 96 % y CNV con una sensibilidad del 74 %.

¿Qué significan los resultados?

Un hallazgo irrelevante significa que casi se puede descartar una alteración cromosómica. Si hay un hallazgo destacable, hay una alta probabilidad de que haya un cambio cromosómico. Dado que se trata de una prueba de cribado y no de un diagnóstico, debe realizarse un procedimiento diagnóstico para confirmar un hallazgo destacable. Su médico/médica le explicará sus opciones. Por regla general, se trata de un examen de líquido amniótico [amniocentesis] o un examen de tejido placentario [muestra de vellosidades coriónicas].

Límites de la prueba TPNI PreNata®

Los cambios examinados solo expresan una parte de los cambios cromosómicos prenatales posibles. No es posible detectar otras anomalías y malformaciones ni realizar afirmaciones sobre el estado de salud del niño. Así, la prueba no sustituye a los exámenes periódicos de detección ni a una ecografía precisa. Además, los mosaicos no pueden detectarse con certeza. Si hay un gemelo evanescente [«vanishing twin»], puede producirse un falso positivo. También pueden darse discrepancias en la determinación del sexo.

Fallo de la prueba

Solo en muy raras ocasiones, la prueba TPNI PreNata® no produce un resultado fiable. Una causa común es que la proporción de ADN fetal en la sangre materna sea demasiado baja. Es posible realizar una repetición gratuita de la prueba a partir de una nueva muestra de sangre.

Información importante

En muy raras ocasiones (<1 %) pueden determinarse hallazgos negativos erróneos. Esto significa que la prueba ha determinado un resultado irrelevante, a pesar de que el niño sufre una alteración cromosómica. De igual manera, un hallazgo relevante no siempre significa que existe una alteración cromosómica. Un resultado del TPNI PreNata® relevante no tiene por qué ir acompañado de la interrupción del embarazo, pero podría ser un motivo para prepararse para un niño con, por ejemplo, una trisomía, previa confirmación mediante otras pruebas.