XV Simposio de Investigación
Genética Médica

ADN FETAL LIBRE CIRCULANTE (ADNCF) COMO HERRAMIENTA DE TAMIZAJE PRENATAL PARA ESTIMAR EL RIESGO DE TRISOMÍAS 21, 18 Y 13.

Nayara Alexia Escalante Gamboa, Victoria Isabella Estrella Rodríguez, Camila Hernández Ríos, Fabiola Guadalupe Rodríguez Naal
UNIVERSIDAD MARISTA DE MÉRIDA

Palabras clave: ADN fetal libre circulante, NIPT, hallazgos ecográficos, tamizaje prenatal, trisomía 21, trisomía 18, trisomía 13.

INTRODUCCIÓN: El ADN fetal libre circulante (ADNcf) procede principalmente de la placenta y se encuentra en el plasma materno junto con el ADN materno. Su análisis constituye la base del tamizaje prenatal no invasivo (NIPT), que permite estimar el riesgo de trisomías 21, 18 y 13 mediante una muestra de sangre materna. Esta herramienta contribuye a la evaluación temprana del embarazo y complementa los hallazgos ecográficos. Sin embargo, sus resultados indican riesgo y no confirman un diagnóstico, por lo que deben distinguirse de las pruebas diagnósticas realizadas mediante amniocentesis o biopsia de vellosidades coriónicas.

OBJETIVO: Describir la utilidad del ADNcf para el tamizaje prenatal de las trisomías 21, 18 y 13, y explicar su relación con los hallazgos ecográficos asociados.[1]

MÉTODOS: Se realizó una revisión bibliográfica sobre los fundamentos moleculares del NIPT, el procesamiento de muestras sanguíneas, las características clínicas y ecográficas de las trisomías estudiadas, así como los alcances y las limitaciones de la técnica.

RESULTADOS: El ADNcf de origen fetal procede principalmente de la placenta y circula en el plasma materno junto con el ADN materno.[1] Mediante secuenciación masiva y análisis bioinformático, se detecta un exceso relativo de material genético de los cromosomas 21, 18 o 13.[1] Los hallazgos ecográficos asociados incluyen translucencia nucal aumentada e hipoplasia del hueso nasal en la trisomía 21; restricción del crecimiento, dedos superpuestos y onfalocele en la trisomía 18; y holoprosencefalia, polidactilia y hendiduras faciales en la trisomía 13.[2,3] El NIPT presenta un elevado rendimiento, especialmente para la trisomía 21, aunque puede generar resultados falsos positivos, falsos negativos o no concluyentes.[1]

DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN: Los hallazgos clínicos y ecográficos orientan la sospecha de aneuploidías, pero no confirman el diagnóstico.[2,3] Por ello, los resultados del NIPT deben interpretarse considerando el contexto clínico y sus limitaciones. Los resultados de alto riesgo requieren valoración clínica y, cuando corresponda, confirmación mediante pruebas diagnósticas, como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas.El análisis de ADNcf permite estimar tempranamente el riesgo de las trisomías estudiadas y orientar la evaluación prenatal. Sin embargo, no sustituye las pruebas diagnósticas confirmatorias.[1]

Referencias:

1. Yuen N, Lemaire M, Wilson SL. Cell-free placental DNA: What do we really know? PLoS Genetics. 2024. doi:10.1371/journal.pgen.1011484.

2. Kroes I, Janssens S, Defoort P. Ultrasound features in trisomy 13 (Patau syndrome) and trisomy 18 (Edwards syndrome) in a consecutive series of 47 cases. Facts Views Vis Obgyn. 2014;6(4).

3. Viñals F, Esparza M, von Plessing G, von Plessing C, Selman E, Quiroz G, et al. Características ecográficas y anomalías congénitas en fetos con síndrome de Down. Rev Chil Obstet Ginecol. 2022;87(4). doi:10.24875/rechog.22000016