

ENCUENTRO CIBIC 2017

RESUMEN

Test prenatal no invasivo (NIPT)

El **ensayo prenatal no invasivo**, conocido por sus siglas en inglés como **NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing)** permite detectar **desde la semana nueve de gestación** de forma segura, temprana y confiable las **trisomías más comunes** que pueden ocurrir durante el desarrollo fetal: 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards), 13 (Síndrome de Patau), 9, 16 y 22 (causas frecuentes de la pérdida de embarazo en el primer trimestre, así como también de retraso de crecimiento intrauterino si se encuentran restringidas a placenta). De forma opcional, se puede detectar el sexo fetal.

El ensayo se realiza en una muestra de sangre de la madre embarazada. En la sangre circulan libremente tanto **ADN materno como fetal** proveniente principalmente de **trofoblastos**. El ADN libre circulante está altamente fragmentado en fracciones de aproximadamente 160 a 140 pares de bases. Usando **tecnologías de secuenciación masiva de ADN (NGS, Next-Generation-Sequencing)** y un sofisticado análisis bioinformático es posible, a partir de la información en el ADN circulante, poder detectar las trisomías más frecuentes.

A diferencia de la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriales que, son métodos invasivos, este test puede realizarse más tempranamente, a partir de la semana 9 de gestación desde ADN circulante libre en sangre materna sin conllevar riesgo alguno ni para la madre ni para el feto.

Si bien NIPT mostró una rápida adopción como método de *screening* de aneuploidías en el primer trimestre del embarazo a nivel mundial, en Argentina no contábamos con la tecnología recursos para desarrollarlo localmente, por lo que era necesario procesar las muestras en el exterior.

Estas razones motivaron que desarrollemos e implementemos a nivel local por primera vez en Argentina el ensayo de NIPT. Para el desarrollo se decidió utilizar como metodología **Secuenciación de todo el genoma (WGS-NIPT)** por ser más confiable a bajas fracciones fetales. El desarrollo se registró bajo el nombre de **Héritas Prenatal Visión**.

Entre las **ventajas** de poder realizar este tipo de test localmente en Argentina figuran:

- 1) Facilita la logística de las muestras y en algunos casos la fiabilidad del ensayo,
- 2) Los reportes se encuentran customizados para la realidad local, recibándose en idioma español (y no en otro idioma, tal cual puede ser el caso cuando se envía la muestra a analizar en el exterior),
- 3) Con la muestra en la Argentina, la paciente no pierde el amparo de la ley de protección de datos personales local y tampoco el rastreo de su muestra. Es importante recordar que se secuencia ADN de la madre y del feto que es información considerada sensible y protegida por ley,

4) Se gana la posibilidad de contar con un biobanco y base de datos local centralizada para realizar seguimientos y casuística en la Argentina,

5) Se establece una interacción directa y fluida entre los médicos y los prestadores de la tecnología para resolver puntos potencialmente conflictivos o pedir una extensión de la caracterización de la muestra en algunas situaciones puntuales.

Referencias:

- Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. Y M Dennis Lo, Noemi Corbetta, PauCl haFmberlain, Vik Rai, Ian L Sgaernt, Christopher WGRedman, Lancet 1997; 350: 485–87

- Desarrollo del primer ensayo prenatal no invasivo (NIPT) en Argentina. Martín Vázquez, Cristian Rohr, Bianca Brun, Mauricio Grisolia, Guadalupe Méjico, María Florencia Gosso, Fabián Fay. Publicado en Revista de la Fundación ALAC. Informe ALAC, Nro. 1, 2017, año XXII.

- Noninvasive prenatal screening at low fetal fraction: comparing whole-genome sequencing and single-nucleotide polymorphism methods. Artieri CG, Haverty C, Evans EA, Goldberg JD, Haque IS, Yaron Y, Muzzey D. Prenat Diagn. 2017 May; 37(5):482-490. doi: 10.1002/pd.5036. Epub 2017 Apr 26.