

Prueba de detección de ADN libre circulante

SERIE DE EDUCACIÓN PARA PACIENTES



La **prueba de detección de ADN libre circulante (ADNlc)**, también conocida como **prueba prenatal no invasiva (PPNI)**, es una prueba prenatal que utiliza una muestra de sangre de la persona embarazada para evaluar el riesgo de afecciones genéticas en el feto causadas por una cantidad anormal de **cromosomas**.

Es importante saber cómo funciona la prueba de detección de ADNlc, qué afecciones puede detectar y qué significan los resultados.

¿Qué es el ADNlc?

El ADN libre circulante (ADNlc) se refiere a pequeños fragmentos de **ADN** que se encuentran en el torrente sanguíneo de una persona embarazada. Algunos de estos fragmentos de ADN provienen de la persona embarazada y otros provienen de la placenta, lo que puede reflejar la composición genética del feto.

En la prueba de detección de ADNlc, estos fragmentos de ADN se analizan para averiguar si el feto tiene un riesgo bajo o alto de tener determinados trastornos cromosómicos.

¿Qué trastornos cromosómicos detecta la prueba de detección de ADNlc durante el embarazo?

El ADNlc ayuda a identificar el riesgo de varios trastornos **cromosómicos** frecuentes en los que hay cromosomas de más o de menos. Este tipo de trastorno cromosómico se denomina **aneuploidía**.

Normalmente, hay 2 copias de cada cromosoma (una heredada de cada parente). En el síndrome de Down, también llamado **trisomía 21**, hay una copia adicional del cromosoma 21. El ADNlc detecta la trisomía 21, así como la **trisomía 13** y la **trisomía 18**. La mayoría de las veces, estos trastornos no se heredan de los padres, sino que se producen por casualidad. Las probabilidades de tener un hijo con trisomía 13, 18 y 21 aumentan con la edad materna.

La prueba de detección de ADNlc también puede detectar la ausencia o el exceso de copias de los **cromosomas sexuales**. Los cromosomas sexuales determinan el sexo genético del feto

(normalmente XX para las mujeres y XY para los hombres). Esta parte de la prueba de detección de ADNlc es opcional.

¿Cuándo se realiza la prueba de detección de ADNlc durante el embarazo?

La prueba de detección de ADNlc puede realizarse a partir de las 9 o 10 semanas de embarazo. Algunas personas eligen realizarse la prueba de detección de ADNlc lo antes posible durante el embarazo. La prueba de detección de ADNlc también se puede realizar en una etapa más avanzada del embarazo si una ecografía muestra algún problema u otros motivos de preocupación.

¿Qué significan los resultados de la prueba de detección de ADNlc?

El ADNlc es una **prueba de detección**. No puede indicar con certeza si el feto tiene un trastorno cromosómico. Solo informa las probabilidades de que el feto esté afectado:

- Un resultado positivo en la prueba de detección de ADNlc significa que existe una alta probabilidad de que el feto tenga un trastorno cromosómico.
- Un resultado negativo en la prueba de detección de ADNlc significa que existe una baja probabilidad de que el feto tenga un trastorno cromosómico.

La forma más precisa de realizar pruebas para detectar aneuploidías y otras afecciones genéticas es mediante una **prueba diagnóstica**, como la **biopsia de vellosidades corionícas (BVC)** o la **amniocentesis**. Una prueba diagnóstica puede indicar con certeza si el feto tiene un trastorno cromosómico. También puede diagnosticar otros trastornos genéticos, como la fibrosis quística y la anemia de células falciformes, si se solicitan pruebas genéticas específicas para estas afecciones.

La BVC es una opción a partir de las 11 semanas de embarazo, y la amniocentesis es una opción a partir de las semanas 15 o 16 de embarazo. Ambas tienen un riesgo muy bajo de pérdida del embarazo, inferior al 0,5 %.

Las pruebas diagnósticas son una opción para todas las personas embarazadas, independientemente de la edad o los factores de riesgo.

¿Quiénes deberían considerar la prueba de detección de ADNlc?

La prueba de detección de ADNlc es una opción para cualquier persona embarazada que desee obtener más información sobre los riesgos de tener un hijo con las afecciones cromosómicas más frecuentes. A menudo lo eligen las personas que:

- Desean saber más sobre su embarazo
- Tienen más de 35 años
- Han obtenido resultados anormales en una ecografía
- Tienen antecedentes personales o familiares de trastornos genéticos

¿Existen otras pruebas de detección prenatal para la aneuploidía?

Sí. La prueba de detección en suero materno es un análisis de sangre que mide ciertas sustancias en la sangre de la madre. Los resultados de la prueba se pueden combinar con los resultados de la ecografía. El ADNlc es la prueba de detección más precisa disponible actualmente para la trisomía 13, 18 y 21. Sin embargo, ninguna prueba de detección es tan precisa como una prueba diagnóstica.

¿Qué sucede si la prueba de detección de ADNlc no da un resultado?

En algunos casos, es posible que la prueba de detección de ADNlc no proporcione un resultado. Esto se denomina "sin resultado" o fallo de la prueba. Puede ocurrir si:

- La prueba se realizó demasiado pronto (antes de las 10 semanas)
- No había suficiente ADN del embarazo en la muestra de sangre
- Hay fibromas grandes o un peso corporal elevado
- El feto tiene una afección cromosómica

Si esto ocurre, el profesional de atención médica podría sugerirle lo siguiente:

- Repetir la prueba de ADNlc
- Utilizar una prueba de ADNlc diferente
- Pasar directamente a las pruebas diagnósticas

Cualquier persona embarazada puede solicitar una prueba diagnóstica, la cual proporcionará la información más definitiva sobre su embarazo.

¿Qué grado de precisión tiene la prueba de detección de ADNlc?

El ADNlc es muy preciso en la detección del síndrome de Down y ligeramente menos preciso en la de la trisomía 13 y 18.

Las pruebas de detección de las afecciones de los cromosomas sexuales son menos precisas que las pruebas de detección de las trisomías 13, 18 y 21. Los resultados pueden ser más difíciles de interpretar y podrían requerir pruebas adicionales. Antes de decidir si se va a realizar una prueba de detección de cromosomas sexuales, hable con su profesional de atención médica sobre lo que podrían significar los resultados y si esta parte de la prueba tiene sentido para usted.

Los resultados de las pruebas de detección a veces pueden ser erróneos. Con cualquier prueba de detección, existen las siguientes probabilidades:

- Un resultado **falso positivo** (la prueba muestra un mayor riesgo, pero el feto no tiene el trastorno)
- Un resultado **falso negativo** (la prueba muestra un menor riesgo, pero el feto sí tiene el trastorno)

¿La edad afecta a los resultados de la prueba de detección de ADNlc?

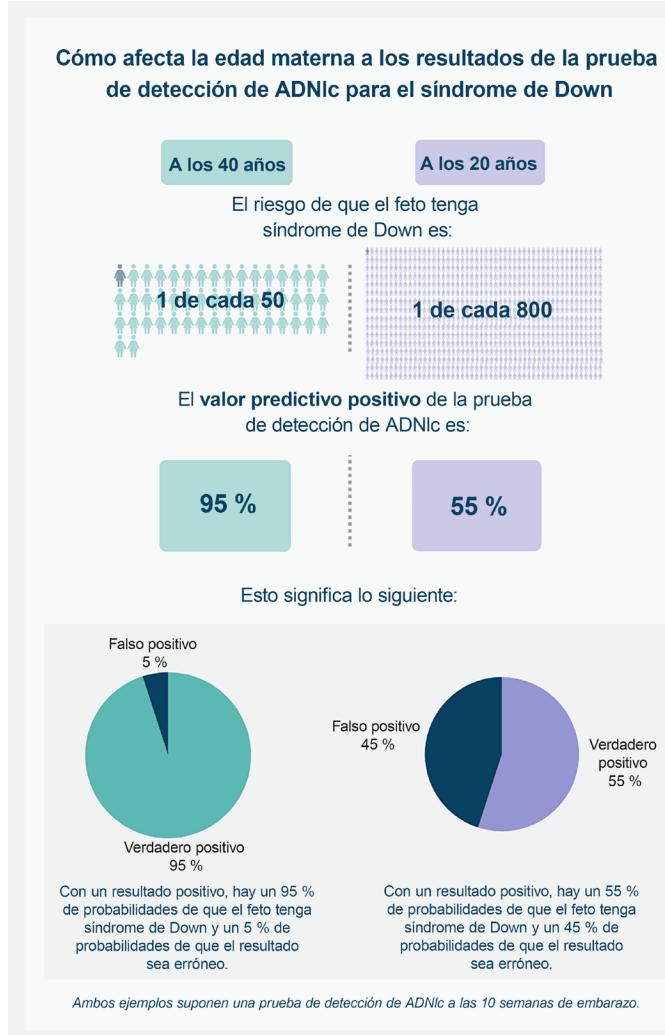
Sí. La edad de una persona afecta el **valor predictivo positivo (VPP)** de la prueba de detección de ADNlc. El VPP de una prueba es la probabilidad de que una persona embarazada con un resultado positivo en la prueba tenga realmente un feto con la afección que se está analizando. Por lo tanto, la edad de la persona embarazada en sí misma no influye en la forma en que se realiza el análisis de sangre, sino en la probabilidad de que exista una enfermedad en caso de un resultado de alto riesgo.

El VPP varía en función de la frecuencia de la afección en un determinado grupo de personas en un momento dado. Cuanto más infrecuente sea la afección, menor será el VPP.

Debido a que el riesgo de tener un hijo con trisomía 13, 18 o 21 aumenta con la edad de la persona embarazada, el VPP de la prueba de detección de ADNlc para estas afecciones difiere en función de la edad. Por ejemplo:

- Una persona embarazada de 40 años tiene un mayor riesgo de tener un bebé con síndrome de Down (1 de cada 50). El VPP es mayor en este grupo de personas.
- Una persona embarazada de 20 años tiene un riesgo menor (aproximadamente 1 de cada 800). El VPP es menor en este grupo de personas.

Supongamos que ambas personas embarazadas se someten a una prueba de detección de ADNlc a las 10 semanas de embarazo y obtienen un resultado positivo para el síndrome de Down.



- Para la persona embarazada de 40 años, el VPP es del 95 %. Esto significa que hay un 95 % de probabilidad de que el resultado positivo sea un verdadero positivo (es decir, que el feto tenga síndrome de Down). Hay un 5 % de probabilidad de que el resultado sea un falso positivo (el resultado es erróneo).
- Para la persona embarazada de 20 años, el VPP es del 55 %, lo que significa que hay un 55% de probabilidad de que el resultado positivo sea un verdadero positivo y un 45 % de probabilidad de que el resultado sea un falso positivo.

Es posible que el VPP se informe con algunos resultados de la prueba de detección de ADNlc. Si no es así, un profesional de atención médica o un **asesor genético** podrá calcular el VPP.

¿Cuáles son los siguientes pasos si el resultado de la prueba de detección de ADNlc es positivo?

Si el resultado de la prueba de detección de ADNlc es positivo, se recomienda que se reúna con un **subespecialista en medicina materno-fetal**, un genetista o un asesor genético para revisar los resultados y analizar las opciones de pruebas de seguimiento. A las personas con resultados positivos se les suele ofrecer una evaluación mediante **ecografía** y pruebas diagnósticas.

¿Cuáles son las otras limitaciones de la prueba de detección de ADNlc?

Aunque la prueba de detección de ADNlc es una herramienta útil, tiene sus limitaciones. Esta prueba no detecta:

- **Afecciones monogénicas** (en este momento): la prueba de detección de ADNlc no puede detectar afecciones genéticas causadas por cambios en un solo gen, como la fibrosis quística. Aunque algunos laboratorios pueden ofrecer pruebas para determinadas afecciones monogénicas, no hay datos confiables suficientes sobre la precisión de estos resultados.
- **Variantes en el número de copias (VNC)**: se trata de pequeños fragmentos que faltan o sobran en un cromosoma. El ADNlc tiene una capacidad muy limitada para detectar estos cambios. Algunos laboratorios ofrecen pruebas de detección de algunas de las VNC más frecuentes, pero es más probable que estos resultados sean falsos positivos o falsos negativos. Si existe alguna preocupación sobre las VNC, se recomienda realizar pruebas diagnósticas para obtener información más precisa.

- **Afecciones cromosómicas infrecuentes:** el ADNlc es más preciso para las tres afecciones cromosómicas más frecuentes: trisomía 21 (síndrome de Down), trisomía 18 y trisomía 13. Algunos laboratorios ofrecen pruebas de detección de otras afecciones infrecuentes (como la trisomía 16 o 22), pero la precisión de estos resultados no se ha estudiado lo suficiente. . Por este motivo, generalmente no se recomienda realizar pruebas de detección de ADNlc para estas afecciones infrecuentes.
- **Defectos congénitos estructurales:** el ADNlc no detecta anomalías físicas, como defectos cardíacos, espina bífida o malformaciones cerebrales. Se recomienda realizar una ecografía en el segundo trimestre de todos los embarazos para detectar este tipo de afecciones estructurales. También se pueden ofrecer pruebas diagnósticas (como la amniocentesis o la BVC).

Situaciones especiales:

¿Qué sucede si tengo gemelos o trillizos?

En los gemelos, el ADNlc es un método muy eficaz para detectar las trisomías 13, 18 y 21. Algunas empresas de pruebas también pueden confirmar si los gemelos son fraternos, aunque sigue siendo necesario realizar una evaluación temprana mediante ecografía en los embarazos gemelares. La prueba de detección de ADNlc es menos precisa en personas embarazadas de gemelos si uno de ellos deja de desarrollarse al principio del embarazo.

No se dispone de información sobre la precisión de la prueba en personas embarazadas de tres o más fetos.

¿Qué sucede si me sometí a una fertilización in vitro (FIV) con pruebas genéticas preimplantatorias?

La prueba de detección de aneuploidías puede seguir siendo beneficiosa, incluso si se realizó una prueba de detección genética antes de la transferencia del embrión. Existe la

posibilidad de obtener un resultado falso negativo con las pruebas genéticas preimplantatorias, y estas no sustituyen a la detección de rutina con ADNlc.

¿Qué sucede si me realizaron un trasplante de órgano?

La prueba de detección de ADNlc puede ser menos precisa en pacientes con un órgano transplantado. Asegúrese de hablar con su médico sobre si la prueba es adecuada para usted.

¿Qué preguntas debo hacerme antes de decidir si deseo

realizarme una prueba de detección de ADNlc?

Antes de elegir la prueba de detección de ADNlc, es útil pensar en cómo se sentiría si los resultados le proporcionaran información inesperada, ya sea sobre el embarazo o sobre su propia salud. Para algunas personas esta información es tranquilizadora, mientras que para otras puede ser estresante o abrumadora.

Pregúntese:

- ¿Me gustaría saber si existe una mayor probabilidad de que haya una afección cromosómica?
- ¿Qué haría con esa información?
- ¿Me parece bien la posibilidad de tener que realizarme más pruebas?
- ¿Cómo podrían afectar los resultados a mis decisiones sobre el embarazo?
- ¿Mi seguro cubre esta prueba? ¿Cuánto costará?

Recuerde que las pruebas genéticas son totalmente opcionales. Usted decide qué información desea conocer durante su embarazo y qué le parece más adecuado para usted.

Si no está seguro o tiene preguntas, consulte a su profesional de atención médica para obtener más información. Le explicará sus opciones, le ofrecerá apoyo y recursos, y le ayudará a tomar la decisión que le parezca más adecuada para usted.

Datos interesantes

- La prueba de detección de ADN libre circulante (ADNlc) es una prueba prenatal que analiza fragmentos de material genético que circulan por el torrente sanguíneo de la persona embarazada. Se utiliza para detectar anomalías en los cromosomas 13, 18 y 21 y en los cromosomas sexuales a partir de las 9 semanas de embarazo.
- Un resultado positivo de ADNlc significa que hay una alta probabilidad de que el feto tenga un trastorno cromosómico. Un resultado negativo de ADNlc significa que hay una baja probabilidad de que el feto tenga un trastorno cromosómico.
- La prueba de detección de ADNlc es muy precisa, pero no puede indicar con certeza si el feto tiene un trastorno. Las pruebas diagnósticas son necesarias para confirmar un resultado positivo. Las pruebas diagnósticas también son una opción para todas las personas embarazadas, independientemente de la edad o los factores de riesgo.
- La prueba de detección de ADNlc no detecta defectos congénitos estructurales.
- El papel del ADNlc en la detección de otras afecciones menos frecuentes no está ampliamente establecido en este momento.

Glosario

ADN: ácido desoxirribonucleico; el material de los cromosomas de la célula que lleva todas las instrucciones genéticas para el crecimiento, funcionamiento y desarrollo de una persona.

ADN libre circulante (ADNlc): pequeños trozos de ADN (material genético) del embarazo que circulan en la sangre de una persona embarazada.

Amniocentesis: procedimiento en el que se extrae una muestra de líquido amniótico del útero durante el embarazo y se analiza para buscar problemas genéticos en el feto.

Aneuploidía: trastorno genético en el que faltan o sobran cromosomas.

Asesor genético: profesional de atención médica especializado en ayudar a personas y familias a comprender cómo pueden afectarlos las afecciones genéticas.

Biopsia de vellosidades coriónicas (BVC): procedimiento en el que se extrae y analiza una pequeña muestra de vellosidades, que son una parte de la placenta, para buscar problemas genéticos en el feto.

Cromosomas: estructuras dentro de las células que transportan los genes, las piezas de material hereditario que se transmiten de padres a hijos. Todas las células humanas normales (excepto los óvulos y los espermatozoides) tienen 46 cromosomas.

Cromosomas sexuales: los cromosomas que determinan el sexo biológico de una persona. Hay dos cromosomas sexuales: X e Y. Una persona con dos cromosomas X es biológicamente mujer (XX). Una persona con un cromosoma X y un cromosoma Y es biológicamente hombre (XY).

Ecografía: uso de ondas sonoras para crear imágenes de órganos internos o del feto durante el embarazo.

Feto: el producto de la concepción que aún no nació de un ser humano que se desarrolla en el útero; la etapa fetal dura desde las nueve semanas hasta el nacimiento.

Fibroma: un crecimiento no canceroso que se forma en la pared muscular del útero.

Prueba de detección de ADN libre circulante (ADNlc): prueba de detección prenatal que busca ciertos trastornos cromosómicos en el feto. Analiza pequeños trozos de ADN (material genético) del embarazo que circulan en la sangre de una persona embarazada.

Prueba diagnóstica: prueba que determina con un alto grado de precisión si existe una enfermedad u otro problema.

Pruebas prenatales no invasivas (PPNI): análisis de sangre prenatales que miden ciertas sustancias en la sangre de una persona embarazada o analizan fragmentos de ADN placentario del embarazo para detectar trastornos cromosómicos.

Resultado falso negativo: resultado de una prueba que indica que una persona no tiene un trastorno para el que se está realizando la prueba cuando en realidad sí lo tiene.

Resultado falso positivo: resultado de una prueba que indica que una persona tiene un trastorno para el que se está realizando la prueba cuando en realidad no lo tiene.

Subespecialista en medicina materno-fetal: obstetra con formación especializada en atención para personas con embarazos de alto riesgo.

Trisomía: afección genética en la que hay un cromosoma de más, lo que da lugar a tres copias de un cromosoma en lugar de las dos habituales.

Trisomía 13: afección en la que hay tres copias del cromosoma 13 en lugar de las dos habituales. Suele causar anomalías graves que afectan a muchos órganos y estructuras del cuerpo. También se conoce como síndrome de Patau.

Trisomía 18: afección en la que hay tres copias del cromosoma 18 en lugar de las dos habituales. Puede causar problemas de salud graves que afectan al corazón, la columna vertebral, el abdomen y el cerebro. También se conoce como síndrome de Edwards.

Trisomía 21: afección en la que hay tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos habituales. Puede causar una amplia gama de retrasos en el desarrollo y discapacidades físicas. También se conoce como síndrome de Down.

Valor predictivo positivo (VPP): probabilidad de que una persona que obtiene un resultado positivo en la prueba tenga realmente la enfermedad que se está analizando.

Variante en el número de copias (VNC): adición o eliminación de un pequeño segmento de un cromosoma que da como resultado una porción adicional o faltante de material genético.

Para encontrar un subespecialista en medicina materno-fetal en su área, visite [Find an MFM - Society for Maternal Fetal Medicine](#). La Serie de Educación para el Paciente de Society for Maternal-Fetal Medicine refleja el contenido de las pautas prácticas de la SMFM publicadas actualmente. Cada documento de la serie se ha sometido a una extensa revisión interna antes de su publicación. Los documentos de educación para el paciente no se deben utilizar como sustituto del consejo y la atención de un profesional médico.