



MEGALAB S.A.

**NUEVO TEST
NO INVASIVO PARA
LA DETECCIÓN DEL
SÍNDROME DE DOWN
EN SANGRE MATERNA**

**YA ES POSIBLE DETECTAR EL SÍNDROME DE DOWN
Y LAS TRISOMÍAS 13 Y 18 EN SANGRE MATERNA DURANTE
EL EMBARAZO SIN RIESGO DE ABORTO Y SIN DEMORAS**



www.megalab.es

Descripción de los síndromes

El síndrome de Down es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (trisomía 21), en vez de los dos habituales. Es la causa más frecuente de discapacidad cognitiva psíquica congénita. Aproximadamente uno de cada 800 bebés nace con síndrome de Down.

El síndrome de Edwards se caracteriza por la presencia de 3 copias del cromosoma 18 en lugar de 2. Presenta una alta tasa de mortalidad postnatal apareciendo en 1 de cada 3000 concepciones y en torno a 1 de cada 6000 nacimientos.

El síndrome de Patau se caracteriza por presentar 3 copias del cromosoma 13 en lugar de 2. Se observa en aproximadamente uno de cada 8.000 recién nacidos vivos.

Métodos de detección existentes

- **Cribado bioquímico del primer trimestre.** Se realiza entre la semana 9 y 11. Determina el riesgo de la trisomía 21 y 18. Existen falsos positivos (3-5%) y negativos. Es una prueba sin riesgo realizada a partir de sangre materna.
- **Ecografía fetal.** Realizada en diferentes momentos del embarazo. Mediante la ecografía fetal se pueden sospechar los síndromes de Down, Edwards y Patau. Es una prueba que no tiene riesgo.

- **Biopsia de vellosidad corial.** Se realiza desde la semana 11. Es una prueba invasiva con un riesgo de aborto de 1-2%. A partir del cultivo de dicho tejido, se realiza el estudio cromosómico del feto (cariotipo).

- **Amniocentesis.** Se realiza a partir de la semana 14. Tiene una tasa de aborto entre 0,5-1%. A partir del cultivo del líquido amniótico, se realiza el cariotipo.

Descripción del nuevo test

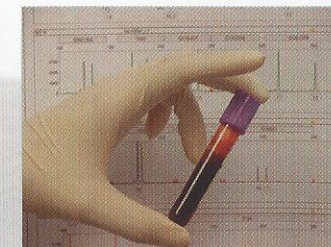
Gracias al gran desarrollo experimentado en el campo de la genética y en concreto en este caso, en la técnica de secuenciación masiva, es posible **detectar ADN fetal en la sangre de las mujeres embarazadas.** Esta posibilidad, antes inimaginable, ha permitido comparar el ADN fetal con el materno y así, mediante un potente programa informático, poder detectar la presencia de las trisomías 13, 18 y 21 en el ADN fetal, con una alta especificidad y sensibilidad.

¿A quién va dirigido este test?*

- Mujeres mayores de 35 años
- Mujeres con índice de riesgo para síndrome de Down elevado
- Mujeres con un embarazo anterior con trisomía
- Cuando aparecen alteraciones ecográficas susceptibles de cromosopatía
- Todas aquellas mujeres que deseen descartar la presencia de una alteración cromosómica en el feto y no quieren poner en riesgo su embarazo.

¿Cómo se realiza la prueba?

La prueba se realiza con una simple extracción de sangre a partir de la semana 12 de gestación.



En el caso de que el resultado sea positivo, la paciente deberá acudir a una consulta de consejo genético para valorar la realización de una amniocentesis. En dicho caso, **Megalab**

le ofrece la posibilidad de hacer el estudio rápido (48 horas) de detección de cambio numérico de los cromosomas 13, 18 y 21 mediante la técnica de QF-PCR **sin coste alguno.**

Así, este test nos permite detectar de manera precoz la trisomía de los cromosomas 13, 18 y 21, con una sensibilidad muy elevada y sin riesgo de aborto.

El resultado se puede obtener antes de la semana 15-16, que es cuando habitualmente se realiza la amniocentesis.

** Recomendación de la ACOG (Sociedad Americana de obstetricia y ginecología. Noviembre 2012)*