

## CASO CLÍNICO: Falso positivo para trisomía 18 en un test prenatal no invasivo en sangre materna.

Gestante de 43 años de edad con antecedentes obstétricos de 4 embarazos y 2 abortos (G4, P1, A2); cesárea anterior y legrado. Grupo A Rh-.

Antecedentes personales de intolerancia a la codeína, episodios de ansiedad, intervenida de varices.

Embarazo actual controlado desde la semana 6. En semana 12 de gestación se realiza el cribado combinado con un resultado de: riesgo para la trisomía 21 de 1/793 y riesgo para la trisomía 18 de 1/948900.

Con estos resultados (riesgo bajo de aneuploidías) se le da cita en consulta para la ecografía de las 20 semanas de gestación (también llamada morfológica).

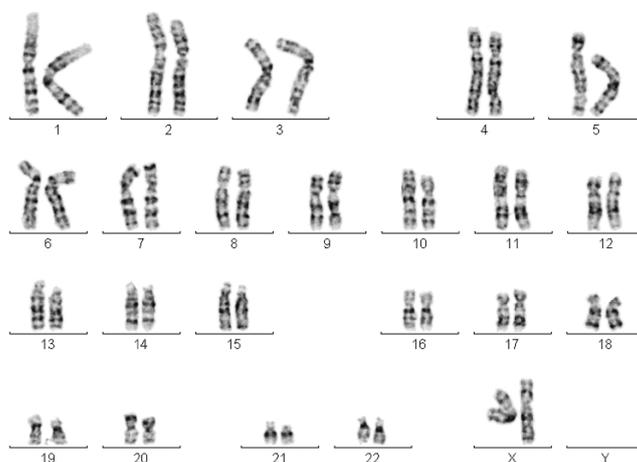
En la semana 17 de embarazo, se presenta en la consulta con un informe de NIPT, realizado en la sanidad privada con resultados de riesgo superior al 5% para trisomía 18 y recomendación de realizar una prueba invasiva para la confirmación.

Una vez explicados a la paciente los riesgos de la amniocentesis y el resto de limitaciones de la prueba, firma el consentimiento informado y se realiza la técnica invasiva sin ningún problema.

El mismo día se reciben en el Laboratorio de Genética tres tubos estériles (de 10mL) correctamente identificados y de aspecto normal (en ese momento la edad gestacional era de 17 semanas + 2 días). Con el líquido de uno de los tubos se realiza la extracción de DNA para determinación rápida de aneuploidías por QFPCR; los otros dos tubos se centrifugan y se siembran en tubos falcon con medio de cultivo distinto, dejando cada uno en una estufa para su sacrificio cuando el crecimiento celular sea el adecuado (de 12 a 15 días). Además se guarda una alícuota de 2 mL de sobrenadante para la cuantificación de alfafetoproteína, cuyo resultado fue de 10190 ng/mL (normal para su edad gestacional).

El resultado de aneuploidías se informa a las 24 horas como normal: Disomía para los cromosomas X, 13, 18 y 21. Sexo fetal femenino.

El resultado del estudio citogenético confirmó que se trataba de un feto mujer normal (Figura).



**Desenlace:**

Parto distócico en la semana 34+5 mediante cesárea urgente por hemorragia y placenta previa, con resultado de recién nacido mujer con Apgar 9/10 y peso 2060g.

La madre precisó apoyo emocional.

**Discusión:**

En España, el cribado combinado de aneuploidías en el primer trimestre es la estrategia recomendada desde 2006. Sin embargo, en los últimos años existe un creciente uso del NIPT, a nivel privado hasta ahora, sin que exista por tanto un consenso claro acerca de las indicaciones para su aplicación ni de los puntos de corte en los que resultaría más coste-efectivo.

En este caso, mujer de 43 años que presentaría en el primer trimestre de gestación un riesgo a priori considerable (1:50 para trisomía 21 y 1:420 para trisomía 18), la obtención de riesgos tan bajos como 1:793 y 1:948900 en el test combinado, respectivamente, suele ofrecer una fiabilidad muy elevada y no estarían indicados métodos de diagnóstico invasivo. Sin embargo, esta gestante realizó un NIPT y acudió a la consulta casi en la semana 18 de gestación, con un resultado de riesgo alto (informado como >5 %, es decir >1:20) para trisomía 18, muy discordante en relación al obtenido en el primer trimestre, que afortunadamente no se confirmó tras realizar prueba invasiva.

Este caso ilustra la controversia, tanto a nivel diagnóstico como a nivel ético, que puede generar la aplicación de estrategias de NIPT no protocolizadas y sin realizar un asesoramiento genético adecuado donde se explique de una manera entendible lo que aporta la prueba y las limitaciones que tiene. El NIPT es sin duda una herramienta potente que actualmente ya aporta una oportunidad de racionalizar las pruebas invasivas, mediante una estrategia contingente. Sin embargo, aunque en gestantes de alto riesgo son muy infrecuentes los falsos negativos, el porcentaje de falsos positivos, aunque es muy bajo, no es nulo. Por tanto, conviene difundir adecuadamente entre los profesionales la necesidad de dar una correcta información a las gestantes acerca del NIPT para evitar que se produzcan situaciones controvertidas, que conllevan gran sufrimiento para la pareja.