

## EJEMPLO PRÁCTICO

Gestante de 30 años de edad que acude al Servicio de Obstetricia derivada de un centro privado a la semana 20 de gestación porque según refleja el informe del ginecólogo que llevaba su gestación tiene el hueso nasal del feto hipoplásico. Trae informe de cribado combinado del primer trimestre con un riesgo para trisomía 21 de 1/2980.

**Antecedentes:** No existen antecedentes patológicos ni personales ni familiares. Su embarazo ha sido de forma natural, siendo su primera gestación.

**Actuación:** Se realiza ecografía de comprobación y se confirma un hueso nasal hipoplásico de 4,4 mm, el resto de los parámetros ecográficos son normales. Se informa a la gestante de que es poco probable que el feto padezca trisomía del cromosoma 21, pero la gestante está muy asustada y se procede a la amniocentesis por ansiedad materna. Son necesarias dos punciones porque la primera no alcanza la bolsa, se extraen 16cc de líquido sanguinolento. Se comprueba latido postopunción y se le dan instrucciones de reposo. La muestra es enviada para diagnóstico de aneuploidías por QF-PCR y cariotipo.

**Resultados:** Las limitaciones de la técnica descritas para la QF-PCR son: muestras hemáticas (por probable contaminación de sangre materna) y presencia de mosaicismos con una línea celular aneuploide. El resultado entregado es feto masculino con patrón normal del cromosoma Y, pero no concluyente para trisomías 21, 18 o 13, por posible contaminación de sangre materna.

Ante la ansiedad de la gestante se decide realizar el NIPT en sangre materna se envía la Sangre de la gestante a Harmony, que por sistema de secuenciación masiva dirigida del ADN circulante en la madre pueden determinar si existe un exceso de secuencias de ADN fetal en alguno de los cromosomas objeto de estudio. Informan un resultado en el que cuantifican un 14,9 % de ADN fetal circulante en la sangre materna, con un riesgo menor de 1/10000 de padecer trisomías de los cromosomas 21, 18 y/o 13. Se confirma el sexo masculino. El resto de la gestación se ha llevado desde la tranquilidad y tratamiento normal, finalizando con un recién nacido sano por parto eutócico.

---