

Hoja de ACT sobre Evaluación prenatal no invasiva por medio de ADN en células libres

[Trisomía 13/Síndrome de Patau: Evaluación positiva de ADN en células libres]

Etiologías de la evaluación positiva: Trisomía fetal 13, trisomía fetal 13 en mosaico, mosaicismo de trisomía 13 confinado a la placenta, anomalías cariotípicas que provocan material de más del cromosoma 13, gemelo desaparecido.

Consideraciones clínicas: La trisomía 13 (Síndrome de Patau) es una condición multisistémica que provoca defectos congénitos graves y discapacidad intelectual. Es frecuente que haya crecimiento intrauterino restringido y muerte fetal intrauterina. De los fetos que sobreviven el embarazo, la supervivencia a largo plazo es poco frecuente.

Consideraciones para la evaluación: La evaluación prenatal no invasiva (Noninvasive prenatal screening, NIPS) por medio de ADN en células libres está diseñada para detectar la aneuploidía fetal, incluyendo la trisomía 13. La tasa de detección es aproximadamente 99 %, con una tasa de falsos positivos menor al 1 %. El valor predictivo positivo (positive predictive value, PPV) de la NIPS para la trisomía 13 es menor que para la trisomía 21 y la 18 y varía con la edad materna: el PPV es aproximadamente 10 % a los 20 años y 60 % a los 40 años. No debe tomar decisiones reproductivas importantes sin confirmación clínica o del laboratorio. El ultrasonido prenatal muestra anomalías en más del 90 % de los fetos. Debe ofrecer prueba de diagnóstico para confirmar un resultado positivo de la prueba de detección. Se deben agilizar las remisiones a un genetista o profesional en medicina materno-fetal (maternal and fetal medicine, MFM) para garantizar que la toma de decisiones y la administración sean oportunas e informadas.

DEBE TOMAR LAS SIGUIENTES ACCIONES DE INMEDIATO:

- Informar al paciente sobre el resultado de la prueba y enfatizar que, para confirmar el diagnóstico, se ofrecerá una remisión a MFM o a un proveedor con conocimientos especializados en genética prenatal para hacer más pruebas, incluyendo consejería genética, ultrasonido fetal y pruebas de diagnóstico.
- Enfatice que el valor predictivo positivo (positive predictive value, PPV) de la NIPS para la trisomía 13 es menor que para otras trisomías y depende de la edad materna y de los resultados de los ultrasonidos.
- Cada paciente tiene derecho de aceptar o rechazar la evaluación o el diagnóstico genético.

Evaluación diagnóstica: Se necesita un análisis de cariotipo con un análisis de micromatriz (microarray) de vellosidades coriónicas o de amniocitos para confirmar el diagnóstico y distinguir entre los diversos mecanismos posibles mencionados arriba, que pueden aportar información para la toma de decisiones clínicas y determinar el riesgo de recurrencia.

Recursos educativos para pacientes

Kidshealth.org

Medline Plus

PerinatalHospice.org

Trisomy.org

Recursos educativos para proveedores

[ACMG- Noninvasive Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy](#)

[ObG Project](#)

[UNC Positive Predictive Value Calculator](#)

[Perinatal Quality Positive Predictive Value Calculator](#)

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

[Find Genetic Services](#)

[NSGC Find a Genetic Counselor](#)

[Society for Maternal Fetal Medicine Find an MFM](#)

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No se debe considerar que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.

Recursos locales (inserte vínculos a sitios web locales)

Sitio de recursos del Estado (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Sitio de recursos locales (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Apéndice (recursos con direcciones URL completas)

Más información:

Recursos educativos para pacientes

Kidshealth.org

- <https://kidshealth.org/>

Medline Plus

- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-13/>

PerinatalHospice.org

- <https://www.perinatalhospice.org/>

Trisomy.org

- <https://www.trisomy.org/>

Recursos educativos para proveedores

ACMG- Noninvasive Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy

- <https://www.acmg.net/PDFLibrary/Fetal-Aneuploidy-Noninvasive-Prenatal-Screening-Update.pdf>

ObG Project

- <https://www.obgproject.com/2016/07/21/trisomy-13-what-is-it/>

UNC Positive Predictive Value Calculator

- <https://www.med.unc.edu/mfm/nips-calc/>

Perinatal Quality Positive Predictive Value Calculator

- <https://www.perinatalquality.org/Vendors/NSGC/NIPT/>

Remisión (local, estatal, regional y nacional):

Find Genetics Services

- <https://clinics.acmg.net>

NSGC: Find a Genetic Counselor

- <https://www.nsgc.org/page/find-a-genetic-counselor>

SMFM: Find a Maternal and Fetal Medicine Specialist

- <https://www.smfm.org/members>

Traducciones suministradas por la Red de Genética Regional del Atlántico Medio y el Caribe de Nueva York (New York Mid-Atlantic Caribbean [NYMAC] Regional Genetics Network). Este trabajo está patrocinado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services, HHS) de los Estados Unidos, como parte de una concesión por un total de \$600,000 con 0 % de financiamiento con fuentes no gubernamentales. Su contenido corresponde al de los autores y no necesariamente representa los puntos de vista oficiales, ni un respaldo de HRSA, HHS ni del Gobierno de EE. UU. Para obtener más información visite HRSA.gov.

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No se debe considerar que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.