ACMG
American College of Medical Genetics and Genomics
Translating Genes Into Health®

Hoja de *ACT*

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

[Trisomía 18: Evaluación positiva de ADN en células libres]

Etiologías de la evaluación positiva: Trisomía fetal 18, trisomía fetal 18 en mosaico, mosaicismo de trisomía 18 confinado a la placenta, anomalías cariotípicas que provocan material de más del cromosoma 18, gemelo desaparecido.

Consideraciones clínicas: La trisomía 18 (Síndrome de Edwards) es una condición multisistémica que provoca defectos congénitos graves y discapacidad intelectual. Es frecuente que haya crecimiento intrauterino restringido y muerte fetal intrauterina. Aproximadamente 5 % a 10 % de los bebés que nacen vivos sobreviven después de su primer año de vida.

Consideraciones para la evaluación: La evaluación prenatal no invasiva (NIPS) por medio de ADN en células libres está diseñada para detectar la aneuploidía fetal, incluyendo la trisomía 18. La tasa de detección es aproximadamente 98 %, con una tasa de falsos positivos menor al 1 %. El valor predictivo positivo (PPV) de NIPS para la trisomía 18 varía con la edad materna y oscila entre aproximadamente 15 % a los 20 años y cerca de 90 % a los 40 años. No debe tomar decisiones reproductivas importantes sin confirmación clínica o del laboratorio. Aunque la mayoría de los fetos con trisomía 18 tienen anomalías que se observan en el ultrasonido prenatal, debe ofrecer pruebas de diagnóstico para confirmar un resultado positivo de la prueba de detección. Se deben agilizar las remisiones a un profesional en genética o en medicina materno-fetal (MFM) con conocimientos especializados en genética prenatal 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 del laboratorio y enfatizar que, a fin de confirmar los resultados de la prueba de detección, se ofrecerá una remisión a un profesional en Genética o en MFM 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 (PPV) de NIPS para la trisomía 18 oscila entre aproximadamente 15 % y 90 %, y depende de la edad materna.
- Cada paciente tiene derecho de aceptar o rechazar la evaluación o el diagnóstico genético.

Evaluación diagnóstica: Se necesita un análisis de cariotipo o un análisis genético de micromatriz (microarray) de vellosidades coriónicas o de amniocitos para confirmar el diagnóstico y puede ayudar a 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
NLM: Medline Plus
PerinatalHospice.org
Trisomy.org
Trisomy 18 Foundation

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)
ACMG: Find a Genetics Clinic Directory
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.

© American College of Medical Genetics and Genomics, 2021 ***Contenido actualizado en: Abril de 2021*** *(Financiado parcialmente por el subsidio de MCHB/HRSA/HHS n.° UH9MC30770; Centro Nacional de Coordinación de Redes Regionales de Genética [Coordinating Center for the Regional Genetics Networks])*

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)*

Recursos educativos para pacientes

NLM: Medline Plus
- https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-18/

PerinatalHospice.org
- https://www.perinatalhospice.org/

Trisomy.org
- https://www.trisomy.org/

Trisomy 18 Foundation
- https://www.trisomy18.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-18-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)

ACMG: Find a Genetics Clinic Directory
- 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.

© American College of Medical Genetics and Genomics, 2021 ***Contenido actualizado en: Abril de 2021*** *(Financiado parcialmente por el subsidio de MCHB/HRSA/HHS n.° UH9MC30770; Centro Nacional de Coordinación de Redes Regionales de Genética [Coordinating Center for the Regional Genetics Networks])*