

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

[Trisomía 21/Síndrome de Down: Evaluación positiva de ADN en células libres]

Etiologías de la evaluación positiva: Trisomía fetal 21, trisomía fetal 21 en mosaico, mosaicismo de trisomía 21 confinado a la placenta, anomalías cariotípicas que provocan material de más del cromosoma 21, gemelo desaparecido.

Consideraciones clínicas: La trisomía 21 (Síndrome de Down) es una condición multisistémica que provoca hipotonía, rasgos físicos característicos y discapacidad intelectual. Otros resultados son variables, incluyendo defectos congénitos estructurales, trastornos de los sistemas endocrino e inmunológico; la mayoría de los bebés que nacen vivos sobrevive hasta la edad adulta. Se debe dar apoyo previo a las preocupaciones médicas y no médicas y coordinación para el parto con la sala de bebés recién nacidos.

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 21. La tasa de detección es aproximadamente 99 %, con una tasa de falsos positivos menor al 1 %. El valor predictivo positivo (PPV) de NIPS para la trisomía 21 varía con la edad materna y oscila entre aproximadamente 50 % a los 20 años y cerca de 95 % a los 40 años. El ultrasonido prenatal demuestra una anomalía en aproximadamente el 50 % de los fetos con trisomía 21 confirmada. No debe tomar decisiones reproductivas importantes sin confirmación clínica o del laboratorio. Debe ofrecer prueba 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 21 oscila entre aproximadamente 50 % y 95 %, 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 de micromatriz 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

[Kidshealth.org](https://kidshealth.org)
[Lettercase \(The National Center for Prenatal and Postnatal Resources\)](https://lettercase.org)
[NLM: Medline Plus](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/)
[National Down Syndrome Society](https://www.ndsociety.org)

Recursos educativos para proveedores

[ACMG: Noninvasive Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy](https://www.acmg.org)
[Clinical Report: Health Supervision for Children with Down Syndrome](https://www.acmg.org)
[Down syndrome healthcare guidelines](https://www.acmg.org)
[ObG Project](https://www.acmg.org)
[Perinatal Quality Positive Predictive Value Calculator](https://www.acmg.org)
[UNC - Calculadora de valores predictivos positivos](https://www.acmg.org)
[CDC Survival Data](https://www.acmg.org)

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

[ACMG: Find a Genetics Clinic Directory](https://www.acmg.org)
[NSGC: Find a Genetic Counselor](https://www.nsgc.org)
[Society for Maternal Fetal Medicine: Find an MFM](https://www.sfmfm.org)

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)

Recursos educativos para pacientes

Kidshealth.org

- <https://kidshealth.org/>

Lettercase (The National Center for Prenatal and Postnatal Resources)

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

NLM: Medline Plus

- <https://medlineplus.gov/downsyndrome.html>

National Down Syndrome Society

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

Recursos educativos para proveedores

ACMG- Noninvasive Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy

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

Clinical Report- Health Supervision for Children with Down Syndrome

- <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/128/2/393.full.pdf>

Down syndrome healthcare guidelines

- <http://pediatrics.aappublications.org/content/128/2/393>

ObG Project

- <https://www.obgproject.com/2016/08/30/down-syndrometrisomy-21-what-is-it/>

Perinatal Quality Positive Predictive Value Calculator

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

UNC Positive Predictive Value Calculator

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

CDC Survival Data

- <https://www.cdc.gov/nchddd/birthdefects/downsyndrome/data.html>

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](https://www.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.